

Diagnosi prenatale Una panoramica

GRAVIDANZA

OPUSCOLO D'INFORMAZIONE

 LABPOINT

Fondamentalmente sono i genitori a decidere se ed eventualmente quali esami prenatali devono essere eseguiti. Il medico curante e il laboratorio medico offrono consigli e sono a disposizione per qualsiasi domanda.

LA MAGGIOR PARTE DEI BAMBINI NASCE SANA.

Solo circa il 2-5% dei neonati ha disturbi dello sviluppo fisico o mentale più o meno gravi. Gli esami prenatali possono aiutare a rilevare un aumento dei rischi. Tuttavia, nessun metodo può rilevare tutte le malattie congenite.

QUADRO CLINICO TRISOMIE FETALI

I cromosomi sono i portatori di informazioni ereditarie e si trovano nei nuclei delle cellule. Normalmente ogni persona ha 46 cromosomi, divisi in 23 coppie.

Ogni coppia è composta da un cromosoma materno e uno paterno. Anomalie nella distribuzione del materiale genetico possono comportare gravi conseguenze.

TRISOMIE

La trisomia è un'anomalia nella distribuzione dei cromosomi. Questo disturbo cromosomico comporta la presenza di un cromosoma in più in una coppia di cromosomi (tre cromosomi).

1	2	3	4	5	6
XX	XX	XX	XX	XX	XX
7	8	9	10	11	12
XX	XX	XX	XX	XX	XX
13	14	15	16	17	18
XX	XX	XX	XX	XX	XX
19	20	21	22	23	
XX	XX	XX	XX	XX	

Normale

46 cromosomi = 23 coppie di cromosomi (1 maschile et 1 femminile)

1	2	3	4	5	6
XX	XX	XX	XX	XX	XX
7	8	9	10	11	12
XX	XX	XX	XX	XX	XX
13	14	15	16	17	18
XX	XX	XX	XX	XX	XX
19	20	21	22	23	
XX	XX	XXX	XX	XX	

Trisomia 21

47 cromosomi = 23 coppie de cromosomi (1 cromosoma di troppo)

Il rischio di trisomia 21 aumenta con l'età della madre. Una 20enne ha un rischio di 1:1500, mentre una 40enne ha già un rischio di 1:100.

Il tipo più comune è la trisomia 21, che si verifica in associazione con una disabilità intellettiva variabile.

Inoltre, possono sussistere malformazioni degli organi.

La trisomia 18 e la trisomia 13 sono invece meno comuni. Entrambe le anomalie sono associate alle più gravi disabilità mentali e fisiche. Le possibilità di sopravvivenza per questi bambini sono molto basse.

Test prenatali e opzioni diagnostiche

IL TEST DEL PRIMO TRIMESTRE 1.TT

Il test del primo trimestre è un esame della stima del rischio per i tre disturbi cromosomici più comuni (trisomia 13, 18 e 21). Nel sangue materno vengono esaminate due sostanze prodotte dalla placenta: la PAPP-A (pregnancy-associated plasma protein-A, ossia proteina plasmatica A associata alla gravidanza) e la beta hCG (free beta human chorionic gonadotropin, ossia la subunità beta libera della gonadotropina corionica umana).

Dalla combinazione dell'età della madre, della traslucenza nucale NT misurata tramite ultrasuoni e dei livelli sierologici sopra menzionati si stima il rischio individuale per le trisomie menzionate.

Un test del primo trimestre indica il rischio di una delle tre trisomie. Un test dal risultato anomalo non significa che il bambino sia interessato da tali trisomie. Un test normale non esclude con certezza una malattia. Il rischio viene valutato in base a diverse categorie.

VALUTAZIONE DEL RISCHIO DOPO IL TEST DEL PRIMO TRIMESTRE

VALUTAZIONE	RISCHIO	POSSIBILI INTERVENTI
Scarso rischio	< 1:1000	Normale prevenzione prenatale
Rischio medio	1:301 a 1:1000	Test prenatale non invasivo (NIPT)
Rischio elevato	> 1:300	NIPT o prelievo di liquido amniotico o prelievo dei villi coriali
Rischio alto	> ca. 1:10	Prelievo di liquido amniotico o prelievo dei villi coriali

 LAB
POINT

m y l a b p o i n t . c h

LabPoint Medizinische Laboratorien AG

MAR-BR-CH-002

PRECISIONE

Oltre il 90% dei bambini con trisomia ha un test del primo trimestre anormale. D'altra parte, un test del primo trimestre normale non significa che il bambino non abbia nessuna di queste anomalie, poiché il 10% delle gravidanze con trisomia 21 ha un test del primo trimestre normale. Nella maggior parte dei casi, tuttavia, non si riscontra un aumento del rischio e si può presumere che il bambino abbia un'alta probabilità di non avere la trisomia. Un test del primo trimestre normale non esclude altre disabilità e/o malformazioni. A questo proposito, un esame ecografico dettagliato fornisce maggiori informazioni.

ESECUZIONE

Per il test del primo trimestre è necessario un prelievo di sangue.

Questo avviene tra la 9^a e la 14^a settimana di gravidanza. L'ecografia per il test del primo trimestre viene eseguita tra l'11^a e la 14^a settimana di gravidanza. Il prelievo di sangue e l'ecografia possono essere effettuati nello stesso giorno o in due giorni diversi. Per il prelievo di sangue non è necessario essere digiuni.

GRAVIDANZA MULTIPLA/IVF

La valutazione delle gravidanze multiple è limitata; infatti, l'accuratezza del test diminuisce con il numero di feti. Il calcolo del rischio può essere effettuato solo in caso di gravidanza gemellare.

Le gravidanze IVF possono essere valutate con il test del primo trimestre quando è nota l'età dell'ovulo utilizzato. Inoltre, per il calcolo del rischio è importante sapere se si tratta di gemelli omozigoti o eterozigoti.

RIMBORSO SPESE

Il test del primo trimestre è coperto dalle compagnie di assicurazione sanitaria.

TEST PRENATALE NON INVASIVO (NIPT)

Poiché nel sangue della madre è presente materiale genetico del nascituro, questa analisi può essere eseguita tramite un esame del sangue nella donna incinta. Occorre discutere con il medico curante circa l'adeguatezza del test e l'eventuale procedura. Se il test viene eseguito è possibile rilevare le trisomie 13, 18, 21 e le distribuzioni errate dei cromosomi sessuali con elevata certezza.

Potrebbe verificarsi il caso in cui non vi sia abbastanza DNA del nascituro nel campione

di sangue. In questo caso viene richiesto un nuovo prelievo di sangue.

OSSERVAZIONE

Il NIPT fornisce informazioni sulla presenza di trisomia 13, 18 e 21 e sulle anomalie dei cromosomi sessuali. Se il bambino è affetto da un'altra malattia il NIPT non può fornire informazioni al riguardo. Se il risultato indica una trisomia il medico spiegherà come procedere. Poiché il NIPT non è una diagnosi definitiva, in caso di risultato anormale è necessario un prelievo dei villi coriali o un'amniocentesi, a seconda della finestra temporale, come esame di conferma prima di prendere ulteriori decisioni.

PRECISIONE

Questo test attualmente garantisce la migliore stima del rischio possibile per le trisomie fetali. Il 99% delle trisomie fetali analizzate con un NIPT viene rilevato correttamente. A causa di eccezionali sviluppi placentari ci sono casi che vengono giudicati "falsi positivi" o "falsi negativi".

Solo con un ulteriore metodo invasivo, il prelievo dei villi coriali / l'amniocentesi, è possibile una diagnosi definitiva.

ESECUZIONE

Un NIPT è possibile al compimento della 9^a settimana di gravidanza. Le compagnie di assicurazione sanitaria coprono i costi solo a partire dalla 12^a settimana di gravidanza, a condizione che il rischio determinato dal test del primo trimestre sia superiore a 1:1000.

Gravidanza multipla e gravidanze IVF

Il NIPT è possibile nelle gravidanze IVF come nelle gravidanze normali. È anche possibile esaminare le gravidanze gemellari, ma non è possibile valutare le anomalie dei cromosomi sessuali. Il NIPT non è attuabile in gravidanze multiple con più di due feti.

ALTRE POSSIBILITÀ DI DETERMINAZIONE

A partire dalla 12^a settimana di gravidanza, questo esame può anche analizzare e indicare il sesso. (Questo è possibile solo in misura limitata in caso di gravidanze gemellari.)

In Svizzera è vietata l'esecuzione di un NIPT per la sola determinazione del sesso.

RIMBORSO SPESE

Le casse malati coprono i costi del NIPT per le trisomie 13, 18 e 21 se, in caso di gravidanza regolare, il test del primo trimestre per una trisomia rivela un rischio superiore a 1:1000 (ad es. 1:520).

Sia per una gravidanza IVF che per una gravidanza gemellare non è decisivo il rischio del test del primo trimestre, bensì il rischio combinato derivante dall'età della donna incinta e dalla traslucenza nucale del feto; i costi sono coperti dalle casse malati anche in caso di rischio superiore a 1:1000.