

SYNLAB 

Screening prenatale

Test del
primo trimestre





Lo screening del primo trimestre, spesso definito «1TT», valuta il rischio di anomalie cromosomiche «numeriche» nel feto: trisomia 21, trisomia 18 oppure trisomia 13. Inoltre, può fornire indizi sul rischio di altre anomalie quali la preeclampsia.

Quali sono le anomalie in questione e perchè effettuare il test di screening?

- La trisomia 21, o sindrome di Down, è causata da una copia addizionale del cromosoma 21. I bambini affetti da questa sindrome possono presentare disabilità intellettive da lievi a moderate, malformazioni cardiache e/o altre patologie. La sindrome di Down colpisce circa 1 neonato su 740.
- La trisomia 18 è causata da una copia addizionale del cromosoma 18; la maggior parte delle gravidanze interessate terminano prematuramente con aborti spontanei. La trisomia 18, o sindrome di Edwards, è associata a diverse malformazioni e a una ridotta aspettativa di vita. La sindrome di Edwards colpisce circa 1 neonato su 5000.
- La trisomia 13, o sindrome di Patau, è dovuta a una copia addizionale del cromosoma 13. I bambini affetti possono presentare gravi malformazioni cardiache congenite e altre patologie; raramente sopravvivono oltre il primo anno. Circa 1 neonato su 16000 è affetto dalla sindrome di Patau.

Il rischio di concepire un bambino con trisomia è strettamente correlato all'età materna: maggiore è l'età della madre, più il rischio è elevato.

Questo test permette al medico di determinare anche il Suo rischio di preeclampsia. Si tratta di una complicazione della gravidanza che colpisce circa il 5% delle donne in attesa e che si verifica nel corso degli ultimi mesi della gestazione (dalla 20^a settimana), oppure dopo il parto. In genere, le donne che ne sono affette, soffrono di ipertensione e proteinuria. Se la preeclampsia non è trattata in tempo, può provocare gravi complicazioni per la madre e per il bambino e potrebbe essere necessario programmare un parto pretermine. Il ginecologo può valutare la Sua propensione allo sviluppo della preeclampsia nel periodo che intercorre tra l'11^a e la 14^a settimana (11+0 - 13+6) tramite lo screening di PLGF nel sangue nonché esami clinici. Se tale screening indica un rischio elevato, il Suo medico può prescrivere l'opportuno dosaggio di aspirina prima della 16^a settimana, al fine di prevenire la preeclampsia.

Il test del primo trimestre consiste nell'abbinare un esame ecografico, effettuato dal ginecologo o in un centro specializzato, a un'analisi del sangue materno realizzata in laboratorio, tra l'11^a e la 14^a settimana di amenorrea. Per determinare il rischio del feto di presentare o meno una di queste trisomie, i diversi risultati vengono associati all'età e al peso della donna in gravidanza.

In quale momento è opportuno fare il test di screening prenatale?

10	11	12	13	14	15	16
1TT – test del primo trimestre (trisomia e altri)						
	PLGF – preeclampsia					
NIPT – screening prenatale non invasivo						
	Coriocentesi					

Quali sono le fasi dello screening prenatale precoce?



1. Lei effettua un'ecografia dal Suo ginecologo o in un centro specializzato.

L'ecografia determina in particolare:

- il numero di feti;
- l'età gestazionale, tramite la lunghezza del feto;
- la misura della translucenza nucale, cioè di una falda di liquido che si raccoglie dietro la nuca del feto. Quanto più grande è la misura della translucenza nucale, tanto più elevato è il rischio di anomalia cromosomica del feto.

17	18	19	20	21	22	23
AFP – difetti di chiusura del tubo neurale (spina bifida)						
(trisomie 21, 18, 13 e altre)						
Amniocentesi – diagnosi prenatale di anomalie cromosomiche o malattie genetiche						



- 2.** Si effettua un prelievo di sangue che inviato al laboratorio per misurare il tasso di:
- beta hCG libera,
 - PAPP-A,
 - PLGF (per la preeclampsia).

- 3.** Per calcolare il rischio di trisomia, viene utilizzato un programma informatico che tiene conto dell'età della madre, dei precedenti, delle misure ecografiche e del dosaggio della beta hCG libera e della PAPP-A.



Quali sono i risultati possibili?

L'obiettivo di questo test di screening è di valutare il rischio che il feto sia affetto da trisomia 21, 18 o 13 e, dunque, di distinguere le gravidanze a rischio basso, intermedio o alto. Come ogni test di screening, il test 1TT non fornisce mai una diagnosi certa della presenza di una trisomia: un alto rischio non significa che Suo figlio ha sicuramente una trisomia e allo stesso modo, un rischio lieve non permette purtroppo di escludere una trisomia con assoluta certezza. Ricordiamo, ad esempio, che anche con un rischio di trisomia di 1 su 300, 299 bambini non presentano una trisomia.

Al momento, questo test di screening individua oltre l'85% di feti affetti da trisomie.

Come interpretare i risultati?

Il risultato, che viene inviato al medico che ha richiesto il test, indica:

- il rischio di trisomia legato unicamente all'età della madre;
- il rischio di trisomia 21, 18 o 13, secondo il test del primo trimestre;
- la categoria di rischio:
 - Rischio basso, probabilità di trisomia minore di 1/1000
 - Rischio intermedio, probabilità compresa tra 1/1000 e 1/380
 - Rischio alto, probabilità maggiore di 1/380 (che corrisponde al rischio di una madre di 35 anni, senza test)

Il Suo medico Le spiegherà il risultato e le implicazioni dettagliate per la Sua gravidanza, anche sulla base di tutte le altre informazioni mediche in suo possesso.

Cosa fare dopo i risultati?

Tipicamente, le gravidanze a basso rischio non richiedono alcun esame supplementare, oltre a quelli previsti dai normali controlli di gravidanza (esami clinici, ecografie, sangue).

In caso di rischio intermedio o alto, il Suo ginecologo La informerà sulle diverse opzioni disponibili che permettono di ottenere una risposta più precisa e potrebbe proporre esami supplementari:

- uno screening prenatale non invasivo e più precisamente delle anomalie cromosomiche (NIPT, ad esempio neoBona), oppure
- un'ecografia, oppure
- una diagnosi prenatale con un prelievo di villi coriali (coriocentesi) o un prelievo del liquido amniotico (amniocentesi) per fare l'analisi diagnostica diretta dei cromosomi del feto.

Il Suo ginecologo potrebbe proporre anche una consulenza con uno specialista in Genetica e/o in Medicina fetale. In ogni caso, il Suo medico sarà al suo fianco durante questa fase.

NIPT

Lo screening non invasivo delle anomalie cromosomiche (ad esempio, neoBona) è una nuova tecnica che analizza il DNA dei cromosomi del feto, grazie a un semplice prelievo di sangue della madre. Il NIPT è molto più preciso rispetto all'1TT; infatti, rileva circa il 99% dei feti trisomici, con pochissimi risultati «falsi-positivi». Se i test del primo trimestre indicano un rischio intermedio o alto, i costi del NIPT sono a carico dell'assicurazione malattia.

Per qualsiasi domanda a proposito della Sua gravidanza, si rivolga senza indugio al Suo ginecologo.

Contatto SYNLAB per domande scientifiche:

SYNLAB Suisse SA

Dipartimento Genetica

Via Pianon 7

6934 Bioggio

Telefono +41 58 400 15 10

genetics.ti.ch@synlab.com

Importante

Il risultato di questo test è parte integrante dei controlli ecografici in gravidanza. Viene effettuato dietro prescrizione medica e sulla base di un consenso informato della paziente.

Fonti

- Morris M, Non-invasive prenatal screening for trisomy in maternal blood (NIPT): is it fulfilling its promise? *Pipette – Swiss Laboratory Medicine*, 08.2016, 4:12-13.
- Morris M, Meyer-Kleine Ch, Nichtinvasiver Pränataltest (NIPT), Wie verlässlich ist der Nachweis fetaler Trisomien aus mütterlichem Blut? 2014, 19:22-27.
- V. CIRIGLIANO, E. ORDONEZ and L. RUEDA Department of Molecular Genetics, Labco Diagnostics, SYNLAB Group, Barcelona, Spain, A. SYNGELAKI and K. H. NICOLAIDES Harris Birthright Research Centre for Fetal Medicine, King's College Hospital, London, UK. *Ultrasound Obstet Gynecol* 2017, 49: 460–464.



SYNLAB Suisse SA
Sternmatt 6
6010 Kriens

www.synlab.ch

© 2019 SYNLAB Suisse SA. Tutti i diritti riservati. Si declina ogni responsabilità per eventuali sviste, errori o prezzi inesatti nella misura massima consentita dalla legge. I testi, le immagini e i contenuti sono soggetti ai diritti d'autore di SYNLAB Suisse SA.

Edizione 01/2020