

Medicina fetale – soft markers per la sindrome di down

Descrizione

Questo spazio è dedicato alle future mamme e a tutti coloro che cercano informazioni sulla medicina fetale.

Le informazioni qui riportate sono a cura dei medici del [Centro di Riferimento Regionale Prevenzione e diagnosi prenatale dei difetti congeniti](#); hanno carattere divulgativo e non sostituiscono il parere diretto del medico, che deve essere consultato, quando necessario.

A proposito di soft markers

I “soft markers” sono dei segni ecografici, che possono essere associati alla sindrome di Down. Il riscontro ecografico dei soft markers è piuttosto frequente, ma è importante ricordare che di per sé non sono malformazioni e nella maggior parte dei casi non hanno alcun significato per la salute del bambino che nascerà.

Il rischio di sindrome di Down viene calcolato partendo dal rischio per età (o dal rischio individuale, che risulta dal test di screening, se effettuato – vedi la sezione sul (TEST COMBINATO), che viene modificato, moltiplicandolo per un fattore (detto likelihood ratio), che è diverso a seconda del marker. Ad esempio la presenza di focus iperecogeno, dilatazione renale pelvica o cisti dei plessi corioidei, se isolata non modifica sostanzialmente il rischio, mentre per altri markers il rischio viene ricalcolato (ad esempio se si parte da un rischio di 1 su 1000, e c'è un marker che aumenta tale rischio di 4 volte, il rischio finale sarà 1 su 250). Viceversa, l'assenza dei markers sotto elencati riduce il rischio di circa la metà.

Cosa fare quando è stato evidenziato un soft marker:

- valutazione dettagliata dell'anatomia fetale, per evidenziare eventuali altri markers o anomalie associate
- Quando si offre l'amniocentesi, per la determinazione del cariotipo fetale:
- quando sono presenti due o più markers in associazione
- nel caso di markers, anche isolati, ma che aumentano sostanzialmente il rischio di sindrome di Down

È importante ricordare che la diagnosi di sindrome di Down non si può fare con l'ecografia ma con l'amniocentesi o la villocentesi. Infatti circa metà dei feti Down non presenta alcun tipo di anomalia all'esame ecografico, compresi i soft markers.

Focus iperecogeno (o golf ball)

Molto frequente, si riscontra nell'1-3% dei feti sani. Si evidenzia ecograficamente come un'area iperecogena (cioè più bianca), solitamente all'interno del ventricolo sinistro del cuore. Esso origina dalla calcificazione di uno dei muscoli papillari del cuore, che hanno la funzione di tenere ancorati i lembi della valvola atrio-ventricolare, come le corde di un paracadute. Il focus iperecogeno non è una malformazione del cuore e non compromette in alcun modo la funzionalità cardiaca. Inoltre, se isolato, non modifica il rischio di sindrome di Down. Se il resto dell'anatomia è normale e non ci sono altri markers oltre al focus iperecogeno, non è indicata l'esecuzione del cariotipo. Il focus iperecogeno non è un'indicazione all'esecuzione di ecocardiografia fetale, poiché se isolato non si associa a malformazioni cardiache.

Dilatazione renale pelvica

Si riscontra nell'1-3% dei feti sani. Consiste nella dilatazione della pelvi renale, quella struttura che convoglia l'urina dal rene fetale verso l'uretere. Una dilatazione superiore ai 5mm pone l'indicazione per una valutazione dettagliata dell'anatomia fetale. Se questa è regolare e non ci sono altri markers, non viene modificato il rischio per la sindrome di Down e quindi non è indicata l'esecuzione del cariotipo.

Intestino iperecogeno

Si riscontra nell'1% di tutti i feti. Ecograficamente l'intestino appare più bianco ("iperecogeno"). Le cause possono essere molteplici:

- sindrome di Down: aumenta il rischio di circa 3 volte
- fibrosi cistica
- [ritardo di crescita](#)
- ostruzione intestinale
- sanguinamento intrauterino (pregressa minaccia d'aborto al primo trimestre)
- infezioni materne

Gli accertamenti da eseguire in caso di intestino iperecogeno sono:

- consulenza genetica
- cariotipo
- ricerca delle mutazioni per la fibrosi cistica nei genitori
- controlli seriatati della crescita
- esami infettivi

Se si sono escluse le cause sopraelencate, la prognosi è solitamente positiva.

Cisti dei plessi corioidei

Si osservano nell'1-3% dei feti sani. Ecograficamente si presentano come aree anecogene (ovvero più scure) all'interno dei plessi corioidei. I plessi corioidei sono delle strutture che si trovano all'interno dei

ventricoli cerebrali, e, come nell'adulto, hanno la funzione di produrre il liquido che bagna il cervello. La presenza delle cisti dei plessi corioidei non costituisce una malformazione e non ha alcun significato per il benessere e lo sviluppo del bambino che nascerà. Se isolate, non modificano il rischio di sindrome di Down.

Femore corto

Si riscontra nell'1% dei feti. Ecograficamente, la misura della lunghezza del femore cade al di sotto del 5°centile.

Le cause di femore corto sono molteplici:

- costituzionale: se i genitori sono bassi, anche il feto avrà la misura del femore più piccola della norma. Si tratta dell'evenienza più frequente
- sindrome di Down: il rischio aumenta di 1.6 volte
- ritardo di crescita
- displasia scheletrica (=patologia dello scheletro con problemi di accrescimento staturale anche in età postnatale)

In caso di femore corto deve essere eseguita una valutazione dettagliata dell'anatomia fetale, con particolare riferimento alle dimensioni, alla forma ed alla mineralizzazione delle ossa. Solitamente si discute l'opportunità di effettuare la diagnosi prenatale invasiva. E' necessario il monitoraggio della crescita fetale. Le displasie scheletriche sono patologie rarissime, e solitamente danno altri segni oltre al femore corto. Bisogna però ricordare che in alcune situazioni patologiche (ad esempio l'acondroplasia, che è una forma di nanismo) la diagnosi può essere fatta solamente nel terzo trimestre, mentre nel secondo trimestre le misure delle ossa lunghe sono nella norma

Plica nucale inspessita

La plica nucale inspessita (>6mm) nel II trimestre si osserva nell'1% dei feti. Essa rappresenta il marker più importante di sindrome di Down nel secondo trimestre, aumentando il rischio di circa 10 volte. La sua presenza, anche se isolata, è un'indicazione all'esecuzione del cariotipo fetale.

Arteria ombelicale unica

Si riscontra nell'1-2% di tutti i feti. Normalmente nel cordone ombelicale ci sono tre vasi, due arterie (dal feto verso la placenta) ed una vena (che porta il sangue placentare verso il feto). Nel caso dell'arteria ombelicale unica, nel funicolo ci sono solo due vasi (un'arteria ed una vena).

L'arteria ombelicale unica può associarsi a:

- anomalie cromosomiche (trisomia 13, trisomia 18), ma solo se coesistono altre malformazioni
- agenesia renale unilaterale
- ritardo di crescita (15% dei casi)

In caso di arteria ombelicale unica, in assenza di altre anomalie non si modifica il rischio di sindrome di Down e pertanto non è indicata l'esecuzione del cariotipo.
È consigliabile monitorare la crescita fetale con controlli seriati.

Data

04/04/2026