Medicina fetale – test combinato

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.

Lo screening per la sindrome di Down

La sindrome di Down è una anomalia cromosomica caratterizzata dalla presenza di 3 anziché 2 cromosomi 21, per questo motivo si chiama anche trisomia 21. Ogni donna in gravidanza ha un certo rischio di avere un figlio affetto da sindrome di Down. Tale rischio aumenta all'aumentare dell'età materna (vedi tabella).

età materna	rischio a termine di gravidanza
20	1:1527
25	1:1352
30	1:895
31	1:776
32	1:659
33	1:547
34	1:446
35	1:356
36	1:280
37	1:218
38	1:167
39	1:128
40	1:97
41	1:73
42	1:55
43	1:41
44	1:30

45 1:23

Il rischio di avere un feto affetto dalla Sindrome di Down è maggiore nel primo trimestre rispetto al termine della gravidanza perché un certo numero di feti affetti va incontro ad aborto spontaneo o morte intrauterina fetale tra il primo ed il terzo trimestre.

Solitamente la diagnosi prenatale invasiva viene offerta gratuitamente a tutte le donne che al momento del parto hanno compiuto 35 anni. In questo modo, però, si riesce ad identificare solo dal 30% al 50% dei casi di Sindrome di Down. Per questo motivo per identificare meglio le donne maggiormente a rischio per Sindrome di Down sono stati messi a punto alcuni test, che calcolano il rischio paziente-specifico di avere un feto affetto dalla sindrome di Down. Il Test Combinato è uno di questi test.

Che cos'è il Test Combinato

Il Test Combinato è un test di valutazione del rischio di avere un feto affetto dalla sindrome di Down. Tale test consiste in un prelievo di sangue che si fa intorno alla decima settimana e un'ecografia che si fa intorno alla dodicesima settimana. Con il prelievo si dosano due sostanze che sono la PAPP-A e la free-b-hCG, con l'ecografia si misura la translucenza nucale. La translucenza nucale è lo spessore della cute del feto a livello del collo (vedi immagine) ed è presente in tutti i feti. Quando tale spessore aumenta, aumenta il rischio della sindrome di Down.

Il software per il calcolo del rischio di avere un feto affetto dalla sindrome di Down si basa su studi pubblicati dal gruppo del Professor Kypros Nicolaides del King's College Hospital di Londra. La misurazione della translucenza nucale viene eseguita secondo determinati criteri, e solo gli operatori accreditati (che cioè hanno superato con successo un esame teorico e una prova pratica e che si sottopongo ogni anno a re-certificazione) possono eseguire tale misurazione. La lista degli operatori accreditati è disponibile sul sito della Fetal Medicine Foundation.

Sensibilità

Il test combinato ha una sensibilità del 90% cioè identifica il 90% dei feti affetti da sindrome di Down. Nessun test di valutazione del rischio raggiunge una sensibilità del 100%. Se si vuole essere sicuri al 100% che il feto non abbia la sindrome di Down, è necessario sottoporsi ad un test diagnostico, cioè l'amniocentesi o la villocentesi. Tuttavia l'amniocentesi e la villocentesi sono delle procedure che hanno un rischio di aborto dell'1%.
Il test combinato ha un tasso di falsi positivi di circa il 5%: questi sono i casi in cui il test risulta positivo

(cioè la paziente risulta ad alto rischio), ma il feto è sano.

Cosa vuol dire se il risultato è positivo

Risultato positivo significa che la paziente è ad alto rischio. In Toscana il test viene considerato positivo se il rischio calcolato è pari o superiore a 1 su 250 al momento dell'esame.

Che fare se il risultato è positivo

Se il rischio calcolato è superiore a 1 su 250, viene offerta gratuitamente l'accesso alla diagnosi prenatale invasiva. Le opzioni a disposizione sono due: amniocentesi o villocentesi, a seconda dell'epoca gestazionale e delle preferenze della paziente.

Una translucenza nucale notevolmente aumentata (?3.5mm) può non solo indicare la sindrome di Down ma anche altri tipi di problemi come:

- aumentato rischio di malformazioni congenite, in particolare cardiache
- aumentato rischio di sindromi genetiche
- aumentato rischio di morte intrauterina fetale

In questo caso si effettuerà anche uno studio accurato dell'anatomia cardiaca mediante ecocardiografia fetale e l'ecografia di secondo livello a 20 settimane.

Altre anomalie cromosomiche

Con il test combinato si calcola anche il rischio di trisomia 13 (sindrome di Patau) e trisomia 18 (sindrome di Edwards), patologie solitamente caratterizzate da malformazioni multiple, nella grande maggioranza dei casi incompatibili con la vita.

Altri test di screening

Triplo test: calcolo del rischio sulla base di età materna e dosaggio ematico di free-beta HCG, alfafetoproteina ed estriolo non coniugato a 16 settimane. Sensibilità intorno al 60%, tasso di falsi positivi 10% (il che vuol dire che nel 10% di tutte le donne, il test viene ad alto rischio per feti sani, esponendoli inutilmente al rischio di aborto legato all'amniocentesi).
ATTENZIONE: se si è già eseguito il test combinato NON BISOGNA eseguire anche il triplo test. Quest'ultimo infatti è meno accurato, e un test positivo può generare ansia inutilmente.

Lo screening per la Sindrome di Down nella gravidanza gemellare

Nel caso di gravidanza gemellare è possibile eseguire il test combinato. La sensibilità del test nella

gravidanze gemellari è più bassa che nella gravidanze singole, in particolare nella gravidanze gemellari monocoriali in cui una translucenza nucale aumentata può indicare problemi specifici di questo tipo di gravidanze, come per esempio la sindrome da trasfusione feto-fetale.