



Dott.ssa Giulia Gandolfi Colleoni
Spec. Ostetricia e Ginecologia
Poliambulatorio Zappi Bartalena

vivere la GRAVIDANZA con SERENITA'

CHE COS'E' IL TEST COMBINATO?

Il rischio di avere un feto con una anomalia cromosomica aumenta con l'avanzare dell'età, ma anche nella donna giovane il rischio non è nullo. D'altra parte proporre a tutte le donne in gravidanza una procedura invasiva, quali la villocentesi e l'amniocentesi, per conoscere il cariotipo fetale, sarebbe inaccettabile in quanto il rischio di perdere la gravidanza a seguito di tali esami, seppur basso, esiste.

Il **test combinato o ecografia genetica con bi-test** è un esame che ha lo scopo di stabilire la probabilità del feto di avere una anomalia cromosomica, in particolare la Trisomia 21 (Sindrome di Down), la Trisomia 13 (Sindrome di Patau) o la Trisomia 18 (Sindrome di Edwards) e la sua accuratezza è di circa del 90%.

Si esegue alla fine del primo trimestre e consiste nell'eseguire, da parte di un medico "certificato", una ecografia per la misurazione di una piccola falda liquida dietro alla nuca fetale (plica nucale), e nel dosare due sostanze sul sangue materno (beta-HCG libera e PAPP-A).

Per rendere il test ancora più sensibile sarebbe opportuno eseguire il prelievo venoso materno intorno a 9-10 settimane di gestazione e l'ecografia a 12 o 13,

epoca in cui è tra l'altro possibile non solo la valutazione della plica nucale, ma anche un primo studio morfologico del feto. A quest'epoca di gravidanza un'ecografia con apparecchiature sofisticate condotta da un medico esperto consente infatti di escludere anche numerose malformazioni che non sono necessariamente associate a difetti cromosomici.

Il test combinato è un test probabilistico che non esclude con certezza una eventuale anomalia cromosomica, ma se positivo, include la maggior parte dei feti affetti da trisomia 21, 13 o 18. Una piccola quota dei test positivi include comunque anche feti sani, e una piccola quota dei test negativi include feti affetti.

Qualora dal test combinato risulti un rischio superiore a 1/250 c'è l'indicazione, anche su disposizioni del Ministero della Salute, a procedere con la determinazione del cariotipo fetale mediante una metodica invasiva ed è il medico operatore a consigliare in tal senso la paziente.

CHE COS'E' L'ECOGRAFIA MORFOLOGICA DI SECONDO LIVELLO?

L'ecografia morfologica è un esame diagnostico prenatale che si esegue tra la 20° e la 22° settimana di gestazione e deve comprendere la valutazione di tutte quelle strutture anatomiche fetali che sono ben

delineate e determinate dalla Società Italiana di Ecografia in Ostetricia e Ginecologia.



L'ecografia morfologica di secondo livello va eseguita da medici specificatamente addestrati e con ecografi ad altissima definizione, e ha lo scopo di studiare in modo più dettagliato l'anatomia del feto.

In altre parole tutti gli organi del feto a partire dal cuore, cervello, addome, arti ecc. vengono analizzati in maniera molto più approfondita. Per meglio capire la differenza tra un esame standard e questo, basta pensare al volto fetale: nell'ecografia convenzionale devono essere documentate solo le orbite, mentre nell'ecografia di secondo livello si aggiungono numerose scansioni sia in bidimensionale

che in tridimensionale per la visualizzazione delle labbra, del naso, della mascella, della mandibola e del profilo.

Non meno importante anche la valutazione multiplanare dell'encefalo e della colonna vertebrale che, soprattutto per quest'ultima, consente di raggiungere sensibilità diagnostiche vicine al 100%.

Le malformazioni sono le anomalie congenite più frequenti ed eseguire esami ecografici sempre più dettagliati non deve servire necessariamente per interrompere una gravidanza con feto malformato, ma deve servire per prepararsi a programmare i controlli prenatali più adeguati ed a scegliere come sede dell'eventuale espletamento del parto strutture più attrezzate che possano ottimizzare la gestione perinatale.

Per Informazioni:
zappibartalena@email.it

