

## L'ECOGRAFIA PER LA MISURAZIONE DELLA TRANSLUCENZA NUCALE (TN)

Va eseguita dall'11<sup>a</sup> alla 13<sup>a</sup> settimana e 6 giorni di gravidanza. Questa ecografia può essere effettuata in qualsiasi ambulatorio a condizione che il medico ecografista sia accreditato presso la FMF e venga rilasciato il relativo referto. E' possibile effettuarla anche presso l'ASST degli **Spedali Civili di Brescia**, prenotando ai numeri **030/224466 dal lunedì al venerdì dalle 8.00 alle 17.30**

Per accedere a questo ambulatorio è necessario:

- chi non ha usufruito dell'ecografia del primo trimestre con il SSN portare solo l'impegnativa mutualistica per ecografia ostetrica del primo trimestre.
- chi ha già usufruito dell'ecografia del primo trimestre con il SSN ed ha meno di 35 anni, portare l'impegnativa mutualistica per **"ecografia ostetrica per TN"** e la ricevuta del **ticket**;
- chi ha più di 35 anni portare l'impegnativa mutualistica per **"ecografia ostetrica per TN in gravidanza a rischio per età materna"**.

Qualora la TN sia da sola indicativa di un rischio elevato è opportuno contattare la Diagnosi Prenatale (030-3995814) per eseguire un colloquio dove verranno valutati i possibili percorsi.

**Se la translucenza nucale non viene effettuata**

il calcolo del rischio cromosomico verrà effettuato solo con i due prelievi di sangue.

**Capacità del test di individuare un feto affetto da trisomia 21 (Sensibilità):**

• <b>Tri Test</b>	70%
• <b>Translucenza Nucale</b>	76%
• <b>Test combinato</b>	83%
• <b>Test quadruplo</b>	84%
• <b>Test integrato sierico (solo con i due prelievi di sangue)</b>	88%
• <b>Test integrato (con TN):</b>	93%

*Dati tratti dallo studio SURUSS 2003 e successive pubblicazioni con specificità del 95%.*

## COME SI LEGGE LA RISPOSTA

La risposta del test esprime una probabilità.

**Se la probabilità è compresa tra 1/1 e 1/250** il rischio che il feto sia affetto da trisomia 21 o da trisomia 18 è considerato elevato.

**Se è superiore a 250** il rischio è considerato basso.

Per la trisomia 13, molto meno frequente, vengono riportati sul referto esclusivamente i casi a rischio elevato.

## COME SI INTERPRETA IL RISULTATO

**Un risultato di bassa probabilità esclude completamente anomalie cromosomiche o malformazioni fetali?**

No. Un test di probabilità non può mai fare una diagnosi.

**Un risultato di probabilità elevata significa che il bambino è affetto da patologia cromosomica o da malformazioni?**

No. Indica l'opportunità di eseguire ulteriori accertamenti.

**Se la probabilità per una patologia cromosomica è elevata l'esame diagnostico indicato è l'amniocentesi.**

**Se il valore dell'alfafetoproteina è elevato l'esame diagnostico indicato è l'ecografia.**

## COME VIENE COMUNICATO L'ESITO

Quando il rischio è elevato la signora **viene chiamata telefonicamente il giovedì successivo al secondo prelievo e invitata ad un colloquio informativo**. Quando il rischio è basso **il referto può essere ritirato dal lunedì successivo al prelievo, presso la Cassa Ticket e Ritiro Referti al piano terra della Palazzina Prelievi Esterni (Area Stauffer) dal lunedì al venerdì dalle 8 alle 14; sabato dalle 8 alle 12.**

La risposta può essere ritirata da altra persona con delega scritta e firmata dall'interessata. E' possibile ricevere il documento per posta.

Tutti i diritti sono riservati. Nessuna parte di questa pubblicazione può essere riprodotta sotto qualsiasi forma senza autorizzazione scritta dal centro di Diagnosi Prenatale dell'ASST degli Spedali Civili di Brescia

Ultima modifica 9 giugno 2021

Centro Stampa Spedali Civili - E 06 26 076 - Ostetricia



Presidio Ospedaliero di Brescia

Sistema Socio Sanitario



Regione Lombardia  
ASST Spedali Civili

# CALCOLO DEL RISCHIO DI ANOMALIA CROMOSOMICA FETALE

## OPUSCOLO INFORMATIVO

DIPARTIMENTO DI DIAGNOSTICA DI LABORATORIO

UOC Laboratorio Analisi Chimico Cliniche SMEL 369



**Settore Ormoni**

Responsabile: *Dott. C. Iacobello*

DIPARTIMENTO OSTETRICO-GINECOLOGICO E NEONATOLOGICO  
CLINICA DI OSTETRICIA E GINECOLOGIA

*Direttori: Prof. Enrico Sartori, Prof. Franco E. Odicino*

**Centro di Diagnosi Prenatale**

*Tel. 030/3995814 – Fax 030/3996027*

*Responsabile: Dott. M. Signorelli*

## CALCOLO DEL RISCHIO DI ANOMALIA CROMOSOMICA

Le patologie cromosomiche rappresentano una parte delle anomalie congenite che possono essere indagate durante la gravidanza.

La diagnosi delle patologie cromosomiche fetali è possibile soltanto con un esame invasivo: il prelievo dei villi coriali (villocentesi) o l'amniocentesi. Le patologie cromosomiche più frequenti sono le anomalie di numero, come la Trisomia 21 (Sindrome di Down), la Trisomia 18 (Sindrome di Edwards) e la Trisomia 13 (Sindrome di Patau). Attualmente sono disponibili diversi metodi di screening non invasivi che hanno lo scopo di calcolare la probabilità individuale che il feto sia affetto da queste patologie cromosomiche: quello più efficace è il test integrato.

### Il Test Integrato

È un test che consiste in due prelievi di sangue materno eseguiti a distanza di circa un mese uno dall'altro e una ecografia ostetrica in cui viene misurato lo spessore della Translucenza Nucale – TN.

Nel primo campione di sangue viene misurata la concentrazione della PAPP-A\*, mentre nel secondo campione vengono misurati i livelli di AFP\*, hCG\*, uE3\* ed inibina A.

### Il Test Quadruplo

È un test che consiste in un prelievo di sangue materno eseguito tra la 15ª e la 18ª settimana di gravidanza. Nel campione vengono misurati i livelli di AFP\*, hCG\*, uE3\* ed inibina A.

(\*) **PAPP-A** (Proteina Plasmatica Associata alla Gravidanza), **AFP** (Alfafetoproteina), **hCG** (Gonadotropina Corionica), **uE3** (Estriolo Libero).

### Il Test Combinato

È un test che si basa sull'utilizzo di una tecnica combinata che associa all'esame ecografico della **tranlucenza nucale** (TN) un'analisi biochimica del sangue materno.

Nel campione di sangue si misura la concentrazione di due molecole prodotte a livello della placenta: la **Free-Beta hCG** e la **PAPP-A**.

## IL TEST INTEGRATO IN PRATICA

Il momento migliore per eseguire il Test integrato è:

il primo prelievo tra la 10ª e la 12ª settimana e 6 giorni;

il secondo prelievo preferibilmente tra la 15ª e la 17ª settimana (è possibile eseguirlo fino alla 19ª settimana);

l'ecografia per la misurazione della Translucenza tra l'11ª e la 13ª settimana e 6 giorni.

Non è necessario far coincidere l'ecografia con il primo prelievo. Il

referto della Translucenza deve essere fornito in occasione del secondo prelievo. Le date precise per l'esecuzione dei due prelievi devono essere indicate dal ginecologo curante sulla base dell'ultima mestruazione e/o dell'ecografia del 1° trimestre. **Si precisa che l'efficacia del test biochimico è basata sulla corretta determinazione dell'epoca di gravidanza.**

**Quando si esegue: il 1° prelievo si effettua presso il Servizio Prelievi il lunedì previa prenotazione telefonica al numero 030-3996320** (da lunedì a venerdì dalle ore 9.00 alle ore 17.00) indicando all'operatore le date calcolate dal ginecologo.

Al 1° prelievo è necessario consegnare:

- Le **schede A e B** debitamente compilate ed il **consenso informato**
- La **scheda C** dove verrà annotata la data del 2° prelievo
- La ricevuta del **pagamento**

**2° prelievo: si effettua il martedì presso il Servizio Prelievi nella data indicata dal ginecologo. È necessario consegnare:**

- la **scheda C**, debitamente compilata
- l'**etichetta ricevuta** in occasione del primo prelievo
- la **copia del referto della Translucenza Nucale**

Non è necessario il digiuno.

## IL TEST QUADRUPLO IN PRATICA

Il momento migliore per eseguire il test quadruplo è, preferibilmente, tra la 15ª e la 18ª settimana.

**QUANDO SI ESEGUE: si effettua il martedì prenotando al numero 0303996320** (da lunedì al venerdì dalle ore 9 alle 17) comunicando all'operatore la data indicata dal ginecologo.

È necessario consegnare al prelievo:

- Le **schede A e B** debitamente compilate ed il **consenso informato**
- La ricevuta del **pagamento**

Non è necessario il digiuno.

## IL TEST COMBINATO IN PRATICA

Il momento migliore per eseguire il prelievo per Test Combinato è **tra la 10<sup>o</sup> e le 13,6 settimane di gravidanza.**

Per eseguire il prelievo prenotare al numero **0303996320** (da lunedì al venerdì dalle ore 9 alle 17) indicando all'operatore l'intenzione di eseguire il test combinato e la data indicata dal ginecologo.

Al prelievo è necessario consegnare:

- La scheda paziente debitamente compilata

- Copia del **referto della misurazione della TN** (se è già stata effettuata). In alternativa il referto della TN potrà essere inviato via fax allo **0303995646**.
- La ricevuta del **pagamento**

Non è necessario il digiuno.

## IL TRI TEST IN PRATICA

Il momento migliore per eseguire il **Tri Test** è tra la 15ª e la 18ª settimana.

**La data precisa per l'esecuzione del Tri Test** viene indicata dal ginecologo curante sulla base della ultima mestruazione e dell'ecografia del 1° trimestre. **Il prelievo si effettua senza prenotazione il lunedì mattina** dalle 7,15 alle 11 presso il servizio Prelievi Esterni del Presidio Ospedaliero degli Spedali Civili di Brescia (Area Stauffer).

È necessario consegnare:

- Le **schede A e B** debitamente compilate ed il **consenso informato**
- La ricevuta del **ticket** e

1. la prescrizione per "TriTest" se si ha meno di 35 anni all'ultima mestruazione,
2. la prescrizione per "TriTest in gravidanza a rischio per età materna" se si ha più di 35 anni all'ultima mestruazione.

Non è necessario il digiuno.

## CHE DIFFERENZA C'È TRA IL TEST INTEGRATO, IL TEST COMBINATO, IL TRI TEST E IL TEST QUADRUPLO?

Tutti i test servono per stimare la probabilità che il feto sia affetto da trisomia 21, 18 e 13.

**Il test integrato** è quello che dà una maggiore probabilità di individuare un feto affetto da tali patologie perché utilizza nel calcolo del rischio sia i dati del primo che del secondo trimestre di gravidanza. Il test combinato è meno sensibile ma permette di ottenere risultati più precocemente rispetto al test integrato.

**Per chi lo desidera o non ha potuto effettuare il 1° prelievo** del test integrato è possibile eseguire il test quadruplo o il Tri Test.

### Servono anche a qualcos'altro?

Sì, servono anche a determinare il livello di alfafetoproteina: una sostanza prodotta dal feto. Questo permette di valutare la probabilità che il feto sia affetto da alcune malformazioni anche non associate a patologia cromosomica. Il rischio si considera elevato quando è superiore a 2,5 MoM.

**Questi test non possono fare diagnosi.**