



Che cos'è?

Per TRANSLUCENZA NUCALE si intende la misurazione ecografica (e quindi non invasiva), eseguita per via transaddominale e/o transvaginale, del fluido che si trova a livello del collo del feto nella regione della nuca. La sensibilità dell'esame ecografico viene incrementata mediante un prelievo di sangue materno definito BI-TEST, il cui risultato viene integrato con il risultato dell'ecografia fornendo un rischio combinato. Il Bi-test analizza due sostanze ormonali (β -hCG e PAPP-A) prodotti durante la gravidanza dalla placenta e immessi nella circolazione materna. L'esame viene condotto da un medico esperto accreditato presso la Fetal Medicine Foundation.

Perché si fa?

Ogni donna ha una probabilità naturale che il proprio figlio sia affetto dalla sindrome di Down. L'unica possibilità per conoscere con certezza la presenza o meno di questa o di un'altra anomalia cromosomica è l'esecuzione di un esame diagnostico, come la villocentesi, a partire dall'11a settimana, o l'amniocentesi, a partire dalla 15a settimana di gravidanza. Tuttavia, questi esami sono invasivi e comportano un rischio di aborto, che è di circa l'1%. Lo scopo dello screening combinato delle 11-13 settimane è l'identificazione delle gravidanze ad alto rischio per la sindrome di Down offrendo, alle donne che rientrano in questo gruppo, la possibilità di sottoporsi ad un esame invasivo. Questa procedura permette la corretta identificazione di un numero elevato di feti affetti e, allo stesso tempo, riduce al minimo le procedure invasive non necessarie.

Come si fa?

Nel periodo di gravidanza compreso tra l'11a e la 13a settimana, cui corrisponda una lunghezza del feto (CRL) compresa tra 45 e 84 mm, viene eseguita un'ecografia, mediante l'applicazione di un gel e l'utilizzo di una sonda ecografica sull'addome materno. Durante l'esame viene visualizzato sullo schermo ecografico il profilo del volto del feto ed è possibile misurare la translucenza nucale, che appare come uno spazio nero (liquido) tra due linee bianche, cioè la cute e le strutture osteomuscolo-fasciali, dietro il collo del feto. La translucenza nucale è misurabile ecograficamente in tutti i feti ma risulta ispessita, e quindi al di sopra dei limiti di normalità, in circa il 75-80% dei feti con la sindrome di Down. Inoltre, la translucenza nucale risulta aumentata in un'alta percentuale di feti con altre anomalie cromosomiche, come la trisomia 18 (sindrome di Edwards) o la trisomia 13 (sindrome di Patau), oppure in feti con malformazioni cardiache e in ognuna delle sindromi genetiche rare, almeno 50, che sono caratterizzate da questo segno di allarme. Durante l'esame ecografico verrà misurata la lunghezza del feto per determinare l'epoca presunta del parto e verrà eseguita una valutazione preliminare delle strutture fetali (morfologia), compatibilmente con le piccole dimensioni di quest'epoca di gravidanza, nel tentativo di identificare anomalie nello sviluppo di alcuni organi. Nel caso di gravidanze gemellari viene determinata la corionicità (numero di placenti), che permette di definire se i gemelli sono identici (monocoriali, una placenta) o non identici (bicoriali, due placenti), con implicazioni radicalmente diverse per la gestione della gravidanza. Nei giorni precedenti l'esame ecografico, viene eseguito un prelievo di sangue materno per misurare le concentrazioni di due sostanze prodotte dalla placenta, la beta-HCG e la PAPP-A. Questi due ormoni sono spesso alterati in gravidanze affette dalla sindrome di Down o altre anomalie cromosomiche e possono fornire informazioni utili anche sul successivo andamento della crescita fetale.



Dalla combinazione dell'età materna con lo spessore della translucenza nucale misurata ecograficamente ed i risultati del prelievo di sangue materno è possibile calcolare, mediante l'utilizzo di un programma informatico, una probabilità personalizzata che il feto sia affetto dalla sindrome di Down e confrontarla con la probabilità legata alla sola età materna e con il rischio di aborto dovuto all'esecuzione di una procedura invasiva (circa 1 su 100). Il risultato finale del test di screening verrà consegnato il giorno stesso dell'ecografia e potrà essere discusso con un medico.

Benefici attesi: Identificazione della maggior parte dei feti affetti dalla sindrome di Down e altre anomalie cromosomiche e del più alto numero possibile di malformazioni del cuore e di altri organi fetali.

Probabilità di successo e insuccesso riguardo l'accertamento: Numerosi studi pubblicati su riviste scientifiche internazionali hanno dimostrato che lo screening combinato delle 11-13 settimane è in grado di identificare circa il 90% dei feti affetti dalla sindrome di Down. Non essendo un test diagnostico di certezza è sempre previsto un numero di casi cosiddetti falsi positivi, cioè pazienti classificate come ad alto rischio, sottoposte ad un esame invasivo ma con un risultato di normalità riguardo ai cromosomi del feto. Questo parametro è molto importante nel determinare il numero di procedure invasive non necessarie e per il test di screening combinato delle 11-13 settimane è di circa il 5% di tutti i casi. Nel caso il risultato dell'esame indicasse un alto rischio ($> 1/250$) che il feto sia affetto da una malattia cromosomica i genitori potranno decidere se sottoporsi ad un'indagine di diagnosi prenatale invasiva (amniocentesi o villocentesi) per una diagnosi certa di patologia cromosomica. Se il corredo cromosomico risultasse normale sarà comunque indicata un'ecografia intorno alle 16 settimane gestazionali volta all'identificazione precoce di malformazioni, in modo particolare dell'apparato cardiovascolare.

Rischi connessi con l'accertamento: Non esistono rischi legati alla procedura di esecuzione dell'esame

Metodo di screening	Predittività S.Down	Falsi Positivi	Falsi Negativi
Età Materna	30%		
Età Materna + bi-test/tri-test	65%	5%	
Translucenza nucale + bi-test	90%	5%	10%