



TEST DI SCREENING PER LE ANOMALIE CROMOSOMICHE

Circa il 97% dei neonati nasce sano, ma il 3% circa presenta delle malformazioni. Alcune patologie congenite possono essere diagnosticate in fase prenatale, tra cui le anomalie cromosomiche o aneuploidie. Le anomalie cromosomiche interessano 0,6-0,8% di tutti neonati con frequenza diversa, per alcune di esse, a seconda dell'età materna.

Esse possono essere diagnosticate in epoca prenatale mediante lo studio del cariotipo da cellule fetali ottenute con:

- IL PRELIEVO DEI VILLI CORIALI
- L' AMNIOCENTESI
- LA FUNIColocentesi O CORDOCENTESI

Trattandosi di procedure invasive, che sono gravate da un rischio di aborto, sono offerte alle donne che presentano un rischio specifico.

I TEST DI SCREENING

Consentono di selezionare, nella popolazione generale, un ristretto gruppo di donne ad alto rischio a cui riservare l'offerta dei **test diagnostici**.

La donna, informata sul suo rischio, può quindi decidere se eseguire ulteriori test (**diagnostici**) che permettano l'identificazione delle patologie per cui è risultata a rischio.

Il **primo parametro** utilizzato quale strumento di screening **per la sindrome di Down**, introdotto agli inizi degli anni 1980, è stato l'

età materna

, sulla base di un'osservazione fatta già nel 1876 da Fraser e Mitchell che avevano segnalata una associazione tra la sindrome di Down nel neonato ed età materna avanzata.

Nell'ultimo ventennio sono stati introdotti altri **marcatori di rischio, biochimici ed ecografici**, variamente utilizzati: singolarmente od in associazione, in un unico momento od in tempi successivi nel corso del primo e/o del secondo trimestre.

Alla fine degli anni 1980 è stato introdotto, come è noto, il cosiddetto **triplo-test**, che tiene conto, oltre che dell'età materna, della concentrazione di alcune sostanze feto-placentari presenti nel siero materno.

Negli anni 1990 è stata introdotta la **combinazione di età materna e translucenza nucale (NT)** a 11-14 settimane, associata poi a marcatori biochimici nel siero materno.

All'inizio degli anni 2000 è stata proposta l'integrazione tra i test utilizzati nel primo e nel secondo trimestre (**test integrato**).

Le strategie di **screening prenatale per le anomalie cromosomiche**, prevalentemente per la trisomia 21, attualmente disponibili sono le seguenti:

- **TEST COMBINATO** : consiste nella "combinazione" del dosaggio su siero materno della PAPP-A (proteina plasmatica A associata alla gravidanza) e della sub-unità beta libera della hCG (free-beta hCG), prodotti dal trofoblasto, con la misura della translucenza nucale (NT) dell'embrione, eseguita da un operatore accreditato, a 11-13 settimane.

- **TEST INTEGRATO** : si effettua in due tempi: a 11-13 settimane si eseguono l'esame ecografico con misura di NT (come per il test combinato) ed il dosaggio di PAPP-A; a 15-16 settimane essi vengono "integrati" con il tritest. Il calcolo del rischio si esegue solo dopo il secondo prelievo.

- **TEST INTEGRATO BIOCHIMICO**: si effettua in due tempi: a 11-13 settimane si eseguono l'esame ecografico per la sola datazione e il dosaggio di PAPP-A; a 15-16 settimane essi vengono "integrati" con il tritest.

- **TRITEST** : consiste nel dosaggio su siero materno di alcuni prodotti del metabolismo

feto-placentare (alfa fetoproteina, estriolo libero e gonadotropina corionica totale: AFP, uE3 e hCG) a 15-18 settimane di età gestazionale con corretta datazione ecografica. Il dosaggio di AFP esprime anche il rischio di spina bifida.

Il calcolo del rischio si esegue solo dopo il secondo prelievo.

APPROFONDIMENTI

 [Maggiori approfondimenti su questo argomento](#) (pdf - 113 KB)