

CHE COS'È IL TEST INTEGRATO

Il Test Integrato è uno dei metodi più efficaci per lo screening della sindrome di Down, di altre anomalie cromosomiche, e comprende anche lo screening di alcune malformazioni del sistema nervoso (difetti aperti del tubo neurale) e di altri organi. Il test si realizza in due tempi.

1. La prima parte si effettua tra 11 e 13 settimane di gestazione, con uno specifico esame ecografico ed esami su un prelievo di sangue.
2. Il secondo tempo consiste in esami eseguiti su un secondo prelievo di sangue effettuato tra 15 e 17 settimane di gestazione.

Il test integrato elabora tutte le informazioni raccolte, e calcola per ogni donna il rischio di avere un feto con la sindrome di Down o con alcune altre anomalie. Le donne con test di screening positivo hanno la possibilità di effettuare un'amniocentesi diagnostica per lo studio dei cromosomi fetali, o per valutare più approfonditamente il rischio di difetti del tubo neurale. Con il test si individuano anche le donne a cui offrire un esame ecografico di Il Livello per la diagnosi di malformazioni.

DOMANDE FREQUENTI

Queste note si propongono di illustrare il test integrato ed il suo significato. Invitiamo, dopo la lettura, a discuterne il contenuto con il medico o l'ostetrica di fiducia, prima di decidere se sottoporsi allo screening.

Cos'è la sindrome di Down?

E' una sindrome caratterizzata dalla presenza di un cromosoma 21 in eccesso (trisomia 21) nelle cellule del bambino che si sta formando.

Circa 1 bambino su 800 nasce con la sindrome di Down. Di solito la sindrome non è ereditaria, e può quindi nascere un bambino affetto in famiglie che non hanno mai avuto alcuna precedente patologia congenita. La probabilità di avere un feto affetto aumenta con l'età della

madre, ad esempio le donne di 25 anni hanno 1 probabilità su 1.350 di avere un feto affetto, quelle di 43 anni 1 su 50.

La sindrome di Down è la causa singola più comune di disturbo mentale ed è spesso associata a problemi fisici come anomalie cardiache (1 caso su 2) o disturbi visivi e uditivi. Prima della nascita non è possibile valutare il grado di disabilità.

Che cosa sono i difetti aperti del tubo neurale?

I due principali difetti sono la spina bifida e l'anencefalia. La spina bifida è un'apertura nella colonna vertebrale che può determinare un danno all'innervazione della parte inferiore del corpo, con possibili paralisi agli arti inferiori e problemi funzionali vescicali ed intestinali. La spina bifida può associarsi ad eccesso di liquido nell'encefalo, idrocefalia: questa condizione può essere corretta chirurgicamente, ma possono restare problemi ritardo psicomotorio. I nati con anencefalia sono privi di una parte del cranio ed il cervello non è regolarmente formato; possono nascere vivi, ma sopravvivere per poco tempo.

Circa 1 su 5 nati con spina bifida ha l'apertura coperta da cute (spina bifida chiusa) e non è individuabile con i test sul sangue materno. Questa condizione è di solito meno grave della spina bifida aperta.

Cos'è il test integrato?

E' la valutazione del rischio di anomalie basata su dati ecografici e laboratoristici. Tra 11 e 13 settimane, con una specifica ecografia, si valuta l'età gestazionale con la lunghezza del feto e si misura una struttura anatomica a livello della nuca definita **Translucenza Nucale (NT)**; si dosa nel sangue materno una particolare proteina plasmatica,

PAPP-A

. Tra 15 e 17 settimane si esegue un secondo prelievo di sangue su cui si dosano **Estriolo, Alfa-fetoproteina (AFP) e Gonadotropina Corionica, (il classico Tri Test)**

La concentrazione delle quattro sostanze, lo spessore della NT e l'età materna consentono di calcolare **il rischio di sindrome di Down e di altre rare anomalie cromosomiche** (per esempio la trisomia 18, una anomalia rara e di solito letale). Si tiene conto dell'età materna perché la probabilità di queste anomalie cromosomiche aumenta con l'età materna.

Il livello di AFP valuta, inoltre, il rischio di **spina bifida e di anencefalia**

Una misura anomala di NT, esprime anche un rischio aumentato per alcune malformazioni, ad esempio cardiache o scheletriche.

Che cosa si intende per rischio?

Il rischio esprime la probabilità che un evento si verifichi. Per esempio, un rischio di sindrome di Down di 1 su 100 significa che se 100 donne hanno questo risultato dal test, ci si attende che una di queste abbia un neonato con la sindrome e che 99 abbiano invece un nato non affetto. Il test di screening non è diagnostico, ma offre una valutazione personalizzata del rischio.

Che cosa significa risultato positivo del test?

Un risultato positivo dello screening significa che la donna ha un rischio di anomalia fetale superiore a quello della popolazione generale. In questo caso, le saranno offerte le possibilità diagnostiche (eventuale amniocentesi, esame ecografico di II Livello). Per la sindrome di Down, secondo le indicazioni delle Società Scientifiche e le disposizioni del Ministero della Sanità Italiano, si considerano a rischio le donne per le quali il calcolo porti a valori di rischio uguale o superiore a 1 su 350 nati. Circa 3 su 100 donne sottoposte a screening saranno nel gruppo a rischio (tasso di falsi positivi circa 3%) e di queste meno di 1 su 16 avrà il feto malato, cioè la maggior parte delle donne positive al test di screening non avrà un feto affetto dalle sindromi ricercate.

Che cosa significa risultato negativo del test?

Un risultato negativo dello screening significa che la probabilità di feto affetto è bassa, cioè inferiore ad 1 su 350 per la sindrome di Down, e nei valori della popolazione generale per le altre anomalie indagate. Tuttavia un risultato negativo dello screening non esclude la possibilità che il feto sia affetto dalle anomalie per le quali si esegue lo screening. Si può calcolare che si verifica un caso di risultato falso negativo ogni 3.300 test e circa 10 feti Down su 100 NON saranno individuati dal test (sensibilità di circa 90%).

Quando si ha il risultato del test integrato?

Dopo circa 3-4 giorni lavorativi dal secondo prelievo di sangue il risultato del test integrato è disponibile. Il risultato è espresso in termini di rischio numerico, facendo riferimento ai valori ricordati sopra, per le anomalie cromosomiche. Per il rischio di malformazioni individuato con la misura della NT, al momento della misurazione è programmato l'esame ecografico di II Livello.

Quali sono le garanzie sulla correttezza dell'esecuzione del test integrato?

Il Laboratorio di Analisi è periodicamente sottoposto a verifiche di qualità secondo i programmi UKNEQAS (verifica esterna di qualità dell'UK) Gli operatori Ginecologi Ecografisti che effettuano la misurazione della Translucenza Nucale sono sottoposti al controllo della casistica e della qualità del lavoro, essendo accreditati presso la Fetal Medicine Foundation (FMF) di Londra oppure la Società Italiana di Ecografia Ostetrica e Ginecologia (SIEOG), che si occupa di verificare periodicamente l'attività del Centro e dei singoli operatori.

Quali sono le possibilità diagnostiche se il risultato del test integrato è positivo?

Con risultato positivo del test integrato è offerta la possibilità di test diagnostici. Se il test è positivo per rischio di sindrome di Down o altre anomalie cromosomiche, è possibile effettuare l'amniocentesi. Se è positivo per difetti del tubo neurale o per altre malformazioni, sospettate per un aumento della NT, si può programmare un esame ecografico di II Livello, eseguito intorno a 19–21 settimane di gestazione. Nel caso di misura della translucenza nucale (NT) aumentata si propone anche una ecocardiografia fetale per lo studio del cuore fetale.

L'amniocentesi è un esame sicuro e innocuo?

L'amniocentesi si effettua intorno alla 16° - 18° settimana: consiste in una puntura, attraverso la parete addominale ed uterina materna, della cavità amniotica e nella aspirazione di una piccola quantità del liquido amniotico che circonda il feto. Entro 48 ore è disponibile la risposta per le più frequenti anomalie (cromosomi 13, 18 e 21), mentre dopo 18-22 giorni si ha la risposta del cariotipo completo. Si tratta di una metodica utilizzata da 30 anni, ed i risultati errati sono eccezionali (inferiori ad uno su 5.000 esami). Nel nostro Centro il rischio di aborto dopo amniocentesi è di circa 1/200, analogo a quello dei maggiori Centri di diagnosi prenatale.

Che cosa si può fare se vi è una diagnosi di sindrome di Down, di spina bifida o di altre malformazioni fetali?

La diagnosi di patologia fetale viene comunicata alla donna/coppia dai medici del Centro insieme con le Psicologhe. E' offerta una consulenza multidisciplinare con Specialisti Pediatri competenti nei diversi settori (Cardiologico, Chirurgico, Cardiochirurgico, Urologico, Neurochirurgico, Ambulatorio Down ecc.). L'approfondimento diagnostico può consentire una certa valutazione prognostica ed indicare le possibili terapie postnatali. L'interruzione di gravidanza è una delle opzioni possibili, secondo la legislazione italiana (art.6 della legge 194).

Che cosa succede se una donna non può effettuare il secondo prelievo di sangue?

In questo caso non è possibile avere il risultato del test integrato. Si può avere uno screening basato soltanto sulla misura della Translucenza Nucale: l'efficacia di questo metodo di screening è minore del test integrato. Se una donna prevede di non poter effettuare tutto lo screening integrato, è opportuno che lo comunichi subito, per potere programmare altre forme di screening: per esempio il Tri-test che si effettua a 16-18 settimane oppure il Test Combinato che si effettua a 11-13 settimane.

Per ogni ulteriore chiarimento e risposta a domande non comprese tra quelle di cui sopra, si prega di rivolgersi per una consulenza, previo appuntamento telefonico, al Centro di Ecografia e Diagnosi Prenatale tel. 011. 313.4430 ore 11.30-15.00 - Screening Anomalie Cromosomiche tel. 011.313.4489.

COME SI PRENOTA

-

Per quanto riguarda gli esami ecografici finalizzati alla misurazione della translucenza nucale (NT) necessaria alla effettuazione del test combinato / integrato la prenotazione **a far data dal 15/11/2021**

dovrà essere effettuata attraverso il

[CUP Centro Unificato di Prenotazione](#)

per via telefonica al seguente n° 011.633.2220.

-

Al momento della prenotazione la Persona Assistita dovrà:

- essere a conoscenza della tipologia dell'esame da prenotare (test integrato o test combinato)
- disporre dell'arco temporale in cui effettuare l'esame ecografico (che dovrà essere stato definito a priori dal Ginecologo *Ostetrica Curante*, tenendo conto di eventuali ridatazioni della gravidanza (es. "dovrei fare l'esame ecografico per la valutazione della NT fra 25 marzo ed il 14 aprile"), in quanto il Personale Amministrativo del CUP che provvederà alla prenotazione **non è addetto al calcolo del periodo di gravidanza idoneo per effettuare il test.**

-

La prenotazione del test sarà effettuata con i limiti dei posti disponibili in agenda.

COSA OCCORRE

- Foglio 04 dell'Agenda di Gravidanza

oppure

- 2 impegnative del Medico di famiglia

- una per **ecografia ostetrica con misurazione della translucenza nucale (codice 88.78.A)**
- una per **test integrato (cod. 90.43.8)**

N.B. È indispensabile che le impegnative siano compilate nel modo sopra indicato; diversamente non si garantisce l'effettuazione dell'esame

- Si ricorda che, ai sensi del D.M. 10-09-1998, Allegato C, per avere l'esenzione al pagamento del ticket, è necessario che le impegnative riportino la dicitura "M 50" corrispondente alla gravidanza a rischio (per età materna o per patologia).
 - Può fare colazione al mattino e non è necessaria alcuna preparazione.
 - Si comunica che ai sensi del comma n° 8 della Legge n° 407 del 29/12/1990 non ritirare il referento entro 30 giorni dalla data stabilita per il ritiro, comporta l'addebito all'assistito dell'intero costo della prestazione fruita.
-

Per l'esecuzione di indagine del Test Integrato è necessario sottoscrivere la presa visione della [Informativa Test integrato](#) (pdf - 287 KB).