

## **DIAGNOSI PRENATALE INVASIVA E NON INVASIVA**

La **diagnosi prenatale** è la parte della medicina materno-fetale utile a valutare il patrimonio cromosomico del feto per escludere la possibilità che ci siano problemi dopo la nascita.

Molteplici esami possono essere eseguiti in questo campo: esami invasivi come la **VILLOCENTESI** o la **AMNIOCENTESI PRECOCE**, che forniscono risultati certi ma hanno un minimo rischio di aborto (0,5-1%) ed esami di screening, non invasivi, come il NIPT o cfDNA fetale, che individuano le rare cellule fetali presenti nel circolo materno e su queste eseguono la ricerca del DNA fetale. L'ecografia ostetrica per lo screening del I trimestre con translucenza nucale va abbinata a questo esame per avere una ancor maggiore tranquillità in merito al benessere fetale.

In consulenza vengono spiegate le varie possibilità con rischi e benefici di ogni percorso. Comprendere il tipo di esami e le loro potenzialità permette alla coppia di poter scegliere la cosa più giusta per loro in quella particolare gravidanza. Una scelta informata e consapevole è infatti necessaria per poter affrontare sereni il resto della gestazione.

### **ECOGRAFIA DI SCREENING PER CROMOSOMOPATIE I TRIMESTRE O TEST COMBINATO**

Il Test Combinato è l'esame cardine che ci permette di calcolare il rischio di anomalie dei cromosomi per ogni singola gravidanza. Non è un rischio generalizzato stimato sull'età materna ma è un rischio personalizzato su ogni donna e sul proprio bambino. L'ecografista, che deve essere un operatore certificato dalla **Fetal Medicine Foundation**, valuterà tutti i parametri che concorrono a calcolare il rischio: Translucenza Nucale (NT), osso nasale, frequenza cardiaca fetale, proteine materne (free-beta HCG e della PAPP-a) e li inserirà in software dedicato che analizzandoli farà una **stima del rischio** di cromosomopatie per i cromosomi 21-13-18. E' possibile inoltre valutare la morfologia precoce e la crescita fetale. Il test è inoltre complementare alla ricerca del DNA fetale su sangue materno al quale può essere abbinato.

## **RICERCA DELLE CELLULE FETALI NEL SANGUE MATERNO (cfDNA)**

L'esame prevede mediante un prelievo di sangue alla madre dalla 10<sup>°</sup> settimana di gravidanza l'analisi del DNA fetale libero e circolante nel sangue materno in maniera da identificare eventuali difetti cromosomici del feto. Sappiamo infatti che il feto rilascia, nel sangue della mamma, piccole quantità del suo DNA, ed è questo che viene poi separato in laboratorio dalle cellule materne, per identificare il DNA fetale. Esistono test di diversa completezza di indagine. La ricerca del DNA fetale presente nel circolo materno è un test diretto e non una valutazione statistica del rischio, ma è importante ricordare che **si distingue dai test di certezza come amniocentesi e villocentesi che forniscono esiti con accuratezza del 100%**. In caso di risultato patologico è indispensabile l'approfondimento con tecniche di diagnosi prenatale invasiva per confermare l'esito in quanto, seppur molto attendibile, rimane un test di screening. L'ecografia del I trimestre per la valutazione della morfologia fetale va abbinata a questo esame per avere una ancor maggiore tranquillità in merito al benessere fetale.)

## **DIAGNOSI PRENATALE INVASIVA. VILLOCENTESI E AMNIOCENTESI**

### **Villocentesi:**

La villocentesi è **l'analisi di certezza più precocemente effettuabile**. Si esegue, infatti, intorno alla 12<sup>^</sup> settimana di gravidanza, mediante prelievo ecoguidato dei villi coriali placentari. I villi coriali vengono quindi analizzati per ricercare eventuali anomalie cromosomiche. Il rischio di aborto conseguente all'esecuzione del prelievo è circa 1% ed è legato principalmente alla contrattilità uterina in seguito alla procedura o alla procedura stessa

### **Amniocentesi:**

L'amniocentesi, così come la villocentesi, permette **diagnosi certa di anomalie cromosomiche** e questo a tutt'oggi l'elemento cardine che la contraddistingue dai test del Dna fetale su sangue materno. Viene effettuata mediante prelievo ecoguidato di liquido amniotico a 16-17 settimane di gravidanza. Le cellule presenti nel liquido amniotico vengono analizzate per ricercare eventuali anomalie cromosomiche. Il rischio di aborto è stimato essere tra lo 0,5 e l'1%. Il rischio d'aborto diminuisce sensibilmente se la procedura viene

effettuata da mani esperte. La diagnosi invasiva è convenzionata con SSN in madri che abbiano superato i 35 anni di età e/o con una storia personale o familiare positiva per malattie cromosomiche, nonché a coppie con esito del test su DNA fetale non rassicurante.)