



**Informativa relativa al TEST COMBINATO
per la determinazione del rischio di anomalie cromosomiche nel I trimestre di gravidanza**

Gentile Signora,

il Sistema Sanitario della Regione Toscana (SST) le offre la possibilità di effettuare, nel primo trimestre, un *test per la valutazione del Suo rischio di avere un feto affetto da una delle tre più frequenti anomalie cromosomiche* (Sindrome di Down/trisomia 21, Sindrome di Edwards/trisomia 18, Sindrome di Patau/trisomia 13).

Che cosa è e a cosa serve il TEST COMBINATO

Il test combinato consiste nella misurazione ecografica (da effettuarsi tra 11⁺⁰-13⁺⁶ settimane di gravidanza) della translucenza nucale (NT), spessore del liquido raccolto a livello della nuca del feto, e in un prelievo di sangue materno (da effettuarsi tra 9⁺⁰-13⁺⁶ settimane di gravidanza – preferibilmente tra 10⁺⁰-12⁺⁶) attraverso il quale sono dosate due proteine (PAPP-A e free β -hCG). Questi parametri sono integrati dall'età e dai dati clinico-anamnestici della gestante per calcolare il rischio specifico di ogni singola gestante.

Il test è considerato positivo (alto rischio) se il rischio calcolato è compreso tra 1:2 ed 1:300: in questi casi è offerta alla gestante la possibilità di sottoporsi ad una procedura diagnostica mediante prelievo di villi coriali (villocentesi) o più tardivamente di liquido amniotico (amniocentesi).

Il test è considerato negativo (basso rischio) se il rischio calcolato è inferiore a 1:300, cioè da 1:301 in poi.

Nei casi in cui il rischio si colloca tra 1:301 ed 1:1000, la Regione Toscana offre la possibilità di eseguire un ulteriore test di determinazione del rischio (non diagnostico), che consiste in un prelievo di sangue materno finalizzato alla ricerca del DNA fetale circolante (NIPT).

L'esame ecografico, il calcolo del rischio e la consulenza che segue l'esecuzione del test (consulenza post test) sono eseguiti da un medico accreditato presso la Fetal Medicine Foundation (Londra). I dosaggi biochimici sono effettuati presso i laboratori accreditati della Regione Toscana.

Al termine dell'esame il medico le comunicherà la valutazione del rischio complessivo, discuterà il risultato e provvederà ad indirizzarla verso i possibili percorsi assistenziali successivi.

Limiti del TEST COMBINATO

1) Il test combinato presenta una sensibilità di circa il 90%, cioè ha la capacità di identificare 90 feti affetti da sindrome di Down ogni 100 test eseguiti su feti affetti (identifica 90 feti affetti su 100).

2) Il test ha comunque un numero di falsi positivi pari al 7%: 7 donne ogni 100 test eseguiti avranno un test positivo, ma il feto non risulterà affetto da Sindrome di Down. La positività infatti esprime esclusivamente un aumentato rischio statistico relativo alla gravidanza in atto e non indica che il feto sia sicuramente affetto da un'anomalia cromosomica.

3) Un test negativo significa che la madre è a basso rischio statistico di avere un figlio affetto da trisomia 21, 18 o 13, anche se ciò non significa che "certamente" il feto non sarà affetto.

È importante sottolineare quindi che il test non fornisce indicazioni diagnostiche.

Solo l'esecuzione di accertamenti diagnostici, quali villocentesi o amniocentesi, consente attualmente di confermare o escludere con certezza in epoca prenatale una anomalia cromosomica del feto.

Preparazione e norme di comportamento

Non occorre alcun tipo di preparazione. Non è necessario il digiuno. È bene non applicare oli, creme ed unguenti sull'addome il giorno dell'esecuzione dell'esame ecografico.

REGIONE
TOSCANA



**Informativa relativa al TEST COMBINATO
per la determinazione del rischio di anomalie cromosomiche nel I trimestre di gravidanza**

Rischi e possibili effetti collaterali

Gli esami che compongono questo test non sono invasivi per cui non comportano alcun rischio né per la gestante né per il feto.

Calcolo del rischio basato solo sulla Ecografia con valutazione della TRANSLUCENZA NUCALE

Nei casi in cui non sia stato possibile effettuare il prelievo per il dosaggio su sangue materno delle due proteine (PAPP-A e free β -hCG), è possibile calcolare il rischio di anomalie cromosomiche utilizzando la traslucenza nucale, ma, in questo caso, si riduce molto la sensibilità del test, cioè la capacità di identificare i feti affetti.