

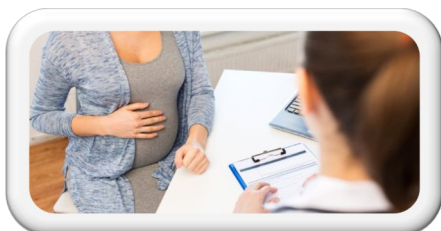
Il Appuntamento a circa 12 settimane per:

- ecografia per valutare la translucenza nucale del feto;
- calcolo del rischio;
- comunicazione da parte del medico, operatore accreditato dalla FMF, che esegue l'esame alla persona assistita/coppia del rischio di Trisomia 21 calcolato dal software della FMF.

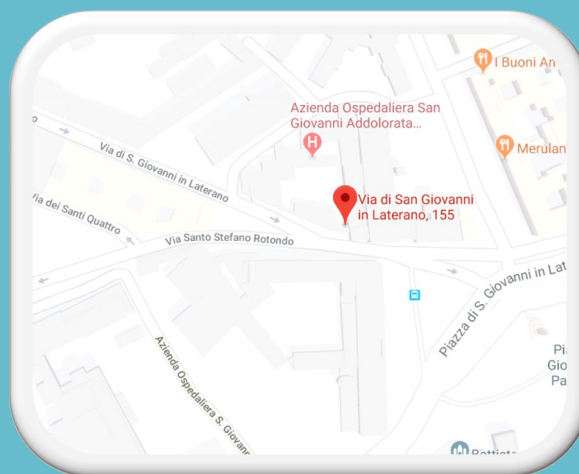
La paziente verrà all'orario della prenotazione presso il presidio S.Maria Corpo'O' stanza 312 con il referto degli esami di laboratorio già ritirati ed in suo possesso.

Il test può essere effettuato anche in un unico momento, tra la 11° e la 14° settimana, con la differenza che se si effettua prelievo ed ecografia il medesimo giorno, non si è in possesso dei risultati del laboratorio, necessari per il calcolo del rischio. Pertanto la paziente dovrà tornare qualche giorno dopo a ritirare referto .

In entrambi i casi il calcolo del rischio viene effettuato e commentato direttamente dal medico che esegue il test.



Azienda Ospedaliera San Giovanni Addolorata Presidio Santa Maria



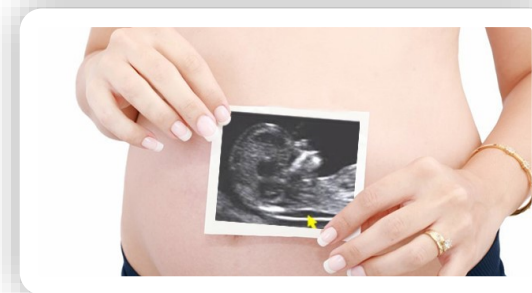
Via San Giovanni in Laterano

Per INFO:

bitest@hsangiovanni.roma.it

Azienda Ospedaliera San Giovanni Addolorata

UOC Ostetricia e Ginecologia
Direttore F. Maneschi



SCREENING PRENATALE

I TRIMESTRE

Test Combinato:

Prelievo ematico per bi test ed ecografia per NT

Operatore

Accreditato FMF

 **The
Fetal Medicine
Foundation**

*UOC Gestione Ambulatoriale
e Libera Professione*
Direttore M. D. Comerci

UOC Patologia Clinica
Direttore M. Gaudio



COS'E' IL TEST COMBINATO

Il test combinato, è un test di screening che consente di valutare il rischio che un feto possa essere affetto da S. di Down, e si basa sull'utilizzo di una tecnica combinata: la misurazione della translucenza nucale fetale mediante ecografia, ed il dosaggio di due ormoni presenti nel sangue materno.

La translucenza nucale (NT) è lo spessore della pelle della nuca del feto. Se lo spessore della translucenza è maggiore di quello atteso a quell'epoca di gravidanza, esso segnala un rischio aumentato di alterazioni dei cromosomi, oltre che di possibili malformazioni, soprattutto cardiache.

Gli ormoni dosati nel sangue della madre sono: la free-beta hCG (frazione libera della gonadotropina corionica) che può avere un valore alto in caso di trisomia 21, e la PAPP-A (proteina A plasmatica associata alla gravidanza) che nella trisomia 21 può invece essere diminuita.

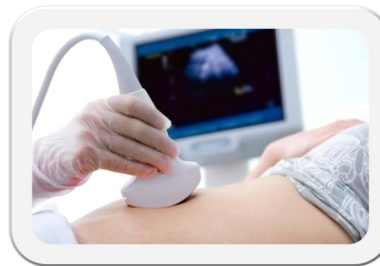
Il calcolo del rischio viene effettuato con un software della Fetal Medicine Foundation (<https://fetalmedicine.org/education/the-11-13-weeks-scan>) che prende in considerazione oltre a translucenza nucale ed ormoni materni, l'epoca di gravidanza, l'età della donna, il suo peso, l'abitudine al fumo, la presenza di precedenti figli con anomalie cromosomiche, l'etnia, e le metodiche di procreazione medicalmente assistita

Il risultato del test è un indice di rischio: 1 probabilità di trisomia 21/X E' stato stabilito che il rischio di avere un bimbo con Sindrome di Down è aumentato se l'indice di rischio è $\geq 1/250$. Il test combinato seleziona le donne in cui è utile eseguire l'esame dei cromosomi del bambino, da quelle in cui non si ritiene utile correre il rischio del prelievo di materiale fetale. Le donne con un rischio aumentato al test combinato, per conoscere i cromosomi del bambino, dovranno sottoporsi a villocentesi o amniocentesi. L'esame dei cromosomi del bambino è l'esame diagnostico, ovvero quello che definisce con precisione il cariotipo fetale

I LIMITI DEL TEST

E' importante sapere che in presenza di un valore che indica un rischio aumentato, il feto non sempre è portatore di Trisomia 21. Infatti circa il 5% dei test combinati che vengono effettuati darà un risultato di rischio aumentato senza che questi bambini abbiano l'alterazione del cromosoma 21: questi sono i casi chiamati *falsi positivi*.

E' altresì importante sapere che esiste la possibilità che venga calcolato un rischio basso, ma che il feto risulti affetto da Trisomia 21. Infatti il test combinato riesce a cogliere circa l'85% dei feti con alterazione del cromosoma 21. Questo significa che in 1-2 feti su 10 portatori di Trisomia 21, il test combinato non dà il risultato di rischio aumentato, come ci aspetteremmo. Questi casi rappresentano i cosiddetti *falsi negativi*.



FINALITA'

Il test combinato è un test di screening e non è un esame diagnostico.

Indica *la probabilità* di un feto di essere affetto da trisomia 21. Non è invasivo, non comporta quindi rischio di aborto e può essere richiesto da tutte le donne in gravidanza.

Si ribadisce pertanto che:

un test combinato *negativo* riduce il *rischio* di Trisomia 21 ma *non lo azzerà*; un test combinato *positivo* non implica necessariamente che il feto sia affetto da Trisomia 21, ma che il rischio è elevato tale da giustificare una indagine invasiva, villocentesi o amniocentesi, che consente la diagnosi certa in quel feto.

Infine quando la translucenza nucale risulta aumentata ma i cromosomi fetali sono normali, è indicato effettuare un'ecocardiografia fetale tra la 18° e la 21° settimana nel corso di una ecografia di II livello (ecografia morfologica) per escludere cardiopatie o altre anomalie che possono essere associate a translucenza aumentata.

COME SI ACCEDE AL SERVIZIO

Si accede alla prenotazione tramite mail in cui vengono richiesti i seguenti dati della paziente: nome e cognome, data e luogo di nascita, ultima mestruazione [specificare se cicli abitualmente regolari (28/30gg) o irregolari (30-35 oppure 21-28)] e un recapito telefonico. Viene richiesto inoltre di indicare se ha eseguito una visita ostetrica con il SSN (specificare se proveniente da nostro ambulatorio o altra provenienza anche se da medico privato) e se ha già eseguito al momento della prenotazione una ecografia della gravidanza in corso, con il SSN. Il tutto inviato al seguente indirizzo: bitest@hsangiogiovanni.roma.it Questo è l'unico canale per la prenotazione.

COME E DOVE SI EFFETTUA IL TEST

L'esame, per le pazienti che prenotano prima delle 11 settimane, si effettua in 2 momenti.

I Appuntamento a circa 10 settimane (da 9 sett +4gg a 10+4 gg) per:

- Visita ostetrica per datare la gravidanza e valutare la vitalità del feto
- Consulenza informativa per test combinato
- Prelievo ematico
- Prenotazione ecografia per NT

La paziente verrà all'orario indicato nella prenotazione presso il Presidio S.Maria Via S.Giovanni in Laterano 155 Corpo "O" III piano Stanza 316 .D

Dovrà portare:

- una richiesta per visita ostetrica M10/M11 del MMG
- una richiesta per ecografia I trimestre per NT del MMG
- una richiesta per frazione libera HCG, codice 90.27.4

Costo ticket a carico della paziente **21,47 Euro**. Per quanto riguarda la PAPP-A attualmente prestazione "NON erogabile" verrà fatta la richiesta al momento del primo appuntamento, su ricettario bianco. Per tale esame il costo di **35 Euro** è a totale carico della paziente. Verrà infine fissato appuntamento per ecografia per NT.

Al termine della visita la paziente scenderà al piano terra e si recherà presso il centro prelievi per effettuare il prelievo ematico previo pagamento alle casse del totale sopra descritto .

Per quanto riguarda la visita ostetrica non è previsto alcun ticket se M10 o M11 (comunque prima visita entro le 12 settimane di gravidanza) oppure se visita ostetrica di controllo se già effettuata prima visita presso Ambulatorio ostetrico della AO S. Giovanni Addolorata.