



**Mamme
più sicure**

Amniocentesi, villocentesi e flussimetria placentare tra gli esami consigliati dopo i 35 anni

Fiammetta Trallo

GARANTIRE la salute e il benessere del feto durante la gravidanza è l'obiettivo di ogni futuro genitore. I recenti progressi delle tecniche prenatali hanno permesso di ampliare le opportunità diagnostiche, specie nei casi in cui esistono fattori di rischio come età materna avanzata, storia familiare di malattie genetiche o precedente figlio nato con malformazioni. In assenza di queste condizioni, le coppie devono essere bene informate su vantaggi e limiti delle varie tecniche per decidere come procedere in una scelta così importante. Test di screening o esami invasivi? Un bel dilemma. Spesso si decide in base all'età materna. La malattia cromosomica più temuta è la sindrome di Down (quando un cromosoma in più si aggiunge alla coppia 21). Il rischio di trovare nel feto questa o altre anomalie cromosomiche è

Gravidanza, bimbi sani Ecco le novità sui test

Malattie genetiche, decisiva la diagnosi precoce



casuale ed aumenta con l'avanzare dell'età materna. Il servizio sanitario nazionale offre gratis, dopo i 35 anni, sia villocentesi che amniocentesi, esami con diagnosi certa ma con possibilità di aborto stimato tra 0,5 e 1 per cento. Prima si può fare il test combinato, che però dà solo una stima del rischio. Il suo principale limite sono i falsi positivi, che portano a

dover fare esami invasivi di conferma. Il test del Dna fetale estratto dal sangue materno è un test di screening più accurato e con rari falsi positivi. Il limite è l'alto costo, anche se sempre più coppie decidono di effettuarlo. Test di screening ed esami invasivi non

sono però in grado di diagnosticare malattie genetiche recessive, per fortuna rare, ma nemmeno malformazioni acquisite. Per la diagnosi di queste ultime l'ecografia morfologica a 20-22 settimane di gestazione, con tecnica 3D/4D, insieme alla flussimetria placentare e all'ecocardiografia fetale, rimane l'accertamento cardine. I moderni ecografi consentono di anti-

cipare questo esame a 16 settimane. La cosiddetta «premorfológica di secondo livello» permette di individuare circa il 70 per cento delle malformazioni cardiache maggiori ed il 30-40 per cento di quelle extracardiache. L'anticipo della diagnosi è fondamentale per eseguire ulteriori indagini e stabilire se l'anomalia riscontrata è riconducibile ad una patologia cromosomica.

IN QUESTI CASI l'amniocentesi, se eseguita con cariotipo molecolare, oltre a fornire una risposta sicura, contribuisce a ridurre l'ansia dei genitori. Questa innovativa tecnica, che può essere abbinata anche alla villocentesi, permette di esaminare i cromosomi in maniera più approfondita e riesce a studiare la mappa cromosomica, oltre a cento patologie causate da alterazioni di piccole dimensioni, che, se pur rare, causano malattie che potrebbero essere diagnosticate in fase prenatale.



DIAGNOSI

Il primo controllo dopo 11 settimane

IL TEST combinato è il test di screening più eseguito anche perché è offerto gratuitamente dal servizio sanitario alle donne che vogliono valutare se esiste uno specifico rischio, oltre la propria età, per poi decidere se andare avanti con esami invasivi o solo con le ecografie. Il Test si esegue a 11-13 settimane e calcola il rischio delle probabilità che il feto sia affetto dalle principali patologie cromosomiche sulle coppie 13, 18 e 21. Il calcolo viene elaborato combinando i valori di età della donna, due sostanze prodotte dalla placenta e presenti nel sangue (Free-Beta HCG e PAPP-A) e la misurazione ecografica dello spessore della nuca, più altri parametri ecografici quali il nucleo di ossificazione del naso.

Nel sangue della madre il Dna del figlio

IL TEST del Dna fetale estratto dal sangue materno permette uno screening più accurato. La sensibilità per la sindrome di Down è superiore al 99 per cento e i falsi positivi sono molto rari. L'esame individua anche le patologie dei cromosomi sessuali, dei cromosomi 9 e 16 e sei delle principali microdelezioni. Determina il sesso, notizia gradita ai genitori ed anche utile nei casi di malattie genetiche legate al sesso, e il gruppo sanguigno del feto, se la mamma è Rh negativa, per decidere se effettuare o meno la profilassi anti-D a 28 settimane.



Se negativo, il test va considerato rassicurante, se positivo si esegue l'amniocentesi, poiché il Dna anomalo potrebbe derivare dalla placenta e non dal feto. Dovrebbe essere preceduto da un'ecografia per la ricerca di marcatori come osso nasale o plica nucale. Se positivi, questi risultati inducono a effettuare altri esami più invasivi. La scoperta che il Dna fetale può essere estratto dal sangue materno, comporta anche un forte valore emotivo, perché riafferma il legame profondo della maternità e della procreazione stessa.

Più velocità con le tecniche molecolari

VILLOCENTESI a 11-13 settimane o amniocentesi a 16 settimane di gestazione analizzano le cellule fetali dei villi coriali o del liquido amniotico prelevate dall'addome materno con tecnica eco-guidata. Possono essere esami di prima scelta o di secondo livello, se i precedenti test di screening lo consigliano. In entrambi i casi la mappa cromosomica può essere fatta con la tecnica tradizionale (risultato in 15 giorni) o con quella molecolare, che oltre ad evidenziare le anomalie cromosomiche più piccole, cioè microdelezioni e microduplicazioni, e molte malattie genetiche, ha il vantaggio di fornire una risposta sicura in soli tre giorni. Un tempo che permette di valutare con anticipo il piano terapeutico. Con le tecniche invasive è possibile anche eseguire lo screening di alcune malattie genetiche: fibrosi cistica, sindrome dell'X fragile, sordità congenita e distrofia muscolare di Duchenne. E' possibile anche ricercare eventuali agenti infettivi e dosare, solo con l'amniocentesi, l'alfa-feto proteina per la diagnosi precoce della spina bifida.

