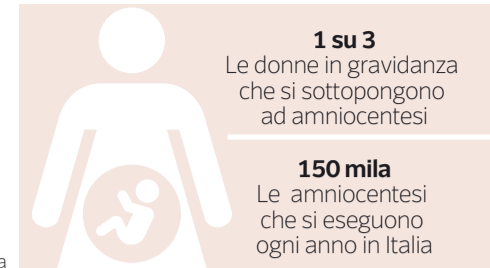


Scoprono **alterazioni cromosomiche**Forniscono risposte certe al 100% per le **anomalie cromosomiche**Nelle **strutture pubbliche** si eseguono gratuitamente nelle donne di età superiore ai 35 anni e in casi a rischio previsti dai protocolliDanno informazioni sullo stato di **maturazione fetale**Nelle **strutture private** possono costare dai 600 euro in su

Corriere della Sera



Le indagini di screening

IL TEST COMBINATO

Si eseguono un'ecografia e un prelievo di sangue materno

L'**ecografia** serve per valutare lo spessore di una piega traslucida della nuca fetale, associata alla sindrome di DownIl **prelievo di sangue** serve per dosare la proteina del plasma A (PAPP-A) e la gonadotropina corionica (ormone prodotto dall'embrione)

Non comporta rischi

Che cosa può segnalare
Aumentato rischio di presenza della sindrome di Down



Quando si esegue
Fra la 11^a e la 13^a settimana di gestazione



L'attendibilità
Per la sindrome di Down

90%

I falsi positivi sono il **5%**

I costi
70-80 euro
Solo la Regione Toscana lo offre gratuitamente a tutte le gestanti

**IL TEST DEL DNA FETALE**

Si esegue un prelievo di sangue materno

Nel **sangue materno** si identificano e «leggono» parti di Dna fetale. Nel 4-5% dei casi non è eseguibile per scarsità di materiale fetale

Non comporta rischi

Che cosa può segnalare

- Le anomalie dei cromosomi 21 (Down), 13 e 18
- Il sesso del nascituro
- Alcune patologie genetiche dominanti di origine paterna, o sospettate a partire dall'ecografia



Quando si esegue
Dalla 10^a settimana di gestazione



L'attendibilità
Per la sindrome di Down **99%**
Per la trisomia 18 **97%**
Per la trisomia 13 **83%**
Difetti dei cromosomi sessuali **60-100%**
I falsi positivi sono il **0,1-0,5%**

I costi
500-700 euro
È eseguito solo in strutture private. Se il risultato è positivo si può accedere all'amniocentesi nelle strutture pubbliche



Corriere della Sera

Il percorso

L' amniocentesi e la villocentesi sono tuttora gli esami standard per la diagnosi prenatale vera e propria, in grado di dire con assoluta certezza se un feto abbia un'anomalia cromosomica o meno. Ma fanno paura, perché il rischio di aborto esiste, anche se come spiega Paolo Scollo, presidente della Società Italiana di Ostetricia e Ginecologia: «Il pericolo riconosciuto è inferiore all'1%, un dato deriva però da studi di trent'anni fa. Oggi i test invasivi si eseguono sotto guida ecografica e si può ipotizzare che la reale probabilità di danni al feto sia dimezzata, soprattutto se vengono condotti da un medico esperto. Detto ciò, trattandosi appunto di indagini invasive il rischio non è eliminabile».

Il problema è che nel nostro Paese, dove una legge del 1998 garantisce l'amniocentesi gratuita a tutte le donne in gravidanza oltre i 35 anni di età, di questi esami se ne fanno parecchi. «Complice l'aumento dell'età delle donne in gravidanza, ormai in circa un caso su tre si fa l'amniocentesi; c'è pure una discreta quota di donne più giovani che la sceglie, pur dovendola pagare».

Per di più, c'è molta disinformazione sul tema e talvolta viene fatto credere alle donne che l'esame «veda» tutto, perfino autismo o sordità: non è dimostrato, e molte cadono nella «trappola» e il risultato è che in Italia ogni anno si eseguono circa 150 mila amniocentesi, un numero elevatissimo che comporta la perdita di un discreto numero di feti perfettamente sani — fa notare Nicola Persico, ginecologo della Clinica Mangiagalli di Milano —. Di fatto oggi utilizziamo l'età come discriminante per scegliere a chi proporre la diagnosi prenatale invasiva; in realtà, le conoscenze sono andate avanti e se è vero che sopra i 35 anni il rischio di malformazioni cresce, è altrettanto certo che non è nullo in precedenza e che può essere molto basso anche

Amnio e villocentesi solo dopo il «combinato»

a 38 o 40 anni. Dovrebbe perciò essere aggiornato il percorso di screening e diagnosi fetale, alla luce delle scoperte degli ultimi anni. Purtroppo in Italia non esiste un iter approvato, e anche da questo derivano l'ampio ricorso all'amniocentesi o la «corsa» ai nuovi test. La procedura più adeguata invece è ben nota: dovremmo fare a tutte, come screening in prima battuta, il test combinato».

L'esame consiste in un'ecografia in cui si valuta la traslucenza nucale (una fessura traslucida della pelle della nuca del feto il cui spessore è correlato alla sindrome di Down) associata a un test sul sangue per dosare due sostanze, una proteina legata alla gravidanza e un ormone prodotto dall'embrione. Si può fare fra l'undicesima e la tredicesima settimana di gestazione, è senza pericoli per il bimbo e ha un'attendibilità del 90% con un rischio di falsi positivi del 5%, a fronte di un costo di 70-80 euro contro i circa 300 di un'amniocentesi per il Servizio sanitario. «Solo la Toscana lo offre gratuitamente a

Meno rischi
Oggi, grazie alla guida ecografica, si può ipotizzare che la probabilità di danni al feto si sia dimezzata

tutte le gestanti — riprende Persico —. Se lo facessimo in tutta Italia, il ricorso all'amniocentesi calerebbe dal 30 al 5% e il test invasivo identificherebbe a quel punto il 90% dei feti con problemi, perché lo faremmo anche alle donne più giovani e a rischio. Risparmiando pure».

Peraltro sottoporsi a un test di screening semplice e innocuo, come il combinato, non preoccupa, mentre la decisione di affrontare un'amniocentesi o una villocentesi va ben ponderata per i rischi insiti nelle procedure. «La coppia deve interrogarsi con sincerità — dice Scollo —. Alcune donne che vengono per l'amniocentesi dicono che accoglierebbero il figlio anche se scoprissero malformazioni: in questi casi si potrebbero fare analisi meno rischiose per il feto, come un test di screening. Ogni decisione deve essere però consapevole e le coppie devono chiedere consiglio al ginecologo o ai consultori genetici ospedalieri».

E. M.

© RIPRODUZIONE RISERVATA



Per saperne di più
Sulla salute delle mamme e dei bambini corriere.it/salute/pediatria

La gravidanza è più sicura con abitudini sane e controlli

La salute di un figlio non passa solo dall'eredità genetica che gli abbiamo dato. Anche le condizioni in cui si svolge la gravidanza sono fondamentali per assicurargli un futuro sano. Perché tutto scorra liscio, innanzitutto, è bene che la mamma esegua test per valutare il suo stato di salute: è importante sapere, ad esempio, se ha avuto la toxoplasmosi, perché contrarla in gravidanza (specie nei primi tre mesi) può provocare conseguenze come deficit della vista o lesioni cerebrali gravi.

Altrettanto utile sapere se sono in atto infezioni sessualmente trasmesse o di altra natura, che potrebbero essere tra-

sferite al bambino al momento del parto, o se la mamma soffre di anemia, ipertensione, diabete. Si tratta infatti di condizioni che possono compromettere la salute del nascituro.

Ad esempio, se l'ipertensione è consistente ci possono essere pericoli per mamma e bimbo in un caso su tre (dal ritardo di crescita alla necessità di cure intensive neonatali, dal parto prematuro a un rischio

Da abolire

Il fumo aumenta il pericolo di aborto e la probabilità di malattie del bambino

non troppo remoto di morte materna e fetale).

Il diabete gestazionale invece aumenta la probabilità che il bimbo sia troppo grosso e abbia problemi metabolici: sempre più dati indicano che per prevenire il diabete in gravidanza basta una dieta equilibrata, un po' di movimento per non mettere su troppo peso, l'addio alle sigarette. Non fumare è la prima regola: il fumo aumenta il rischio di aborto, rallenta lo sviluppo fetale, accresce la probabilità di malattie - quali infezioni, patologie respiratorie, alle allergie - dopo la nascita.

E. M.

© RIPRODUZIONE RISERVATA