

DIAGNOSI PRENATALE

La **diagnosi prenatale** è l'insieme di indagini, strumentali e di laboratorio, che hanno lo scopo di valutare la **salute del feto** durante la gravidanza, dalle prime fasi dello sviluppo embrionale fino ai momenti che precedono il parto.

Nella popolazione generale, la probabilità di avere un bambino con un **problema congenito** (presente alla nascita) è pari a circa il 3% e nell'1% dei casi si tratta di anomalie che riguardano i cromosomi o il DNA, ovvero la sede delle informazioni genetiche dell'individuo. Con il crescere dell'età materna, e soprattutto dopo i 35 anni, aumenta la probabilità che il feto presenti anomalie cromosomiche (per esempio la sindrome di Down).

Tutte le indagini prenatali disponibili (ecografia, test non invasivi e test invasivi) permettono di identificare **solo alcune specifiche condizioni patologiche** ed è importante che ogni coppia scelga con consapevolezza se sottoporsi, o meno a tali indagini, tenendo presente che **non esiste alcun esame che possa predire con sicurezza il completo stato di salute del feto**.

La valutazione del possibile rischio di malattia da parte di un genetista conferma se esista solo un rischio generico, uguale a quello di tutta la popolazione, o se siano presenti fattori di rischio specifici (ad esempio, genitori portatori sani di una anomalia genetica) o legati all'età materna avanzata (ad esempio, rischio di sindrome di Down) o ai risultati di precedenti screening prenatali (ad esempio, rischio di sindrome di Down risultato da un test combinato).

Le indagini prenatali permettono di individuare precocemente malattie che possono essere causate da alterazioni dei cromosomi o da anomalie del DNA. Talvolta, è anche possibile individuare alcuni difetti congeniti, ad esempio dei reni e delle vie urinarie, sui quali intervenire chirurgicamente subito dopo la nascita del bambino per evitare danni irreversibili.

Le tecniche di diagnosi prenatale possono essere **invasive** o **non invasive**.

I **test non invasivi** sono sicuri per il feto oltre che per la donna, ma forniscono solo una stima del rischio della presenza di alcune anomalie cromosomiche, in particolare la trisomia 21 (sindrome di Down), la 13 o la 18 e le anomalie dei cromosomi sessuali. Per questo sono considerati test di screening, vale a dire test che identificano un **possibile rischio di malattia** ovvero la probabilità che l'anomalia possa essere presente.

I **test invasivi**, invece, permettono di accertare la presenza di anomalie legate al DNA e ai cromosomi e per questo sono detti test diagnostici. Comportano, tuttavia, un rischio di aborto.

TEST NON INVASIVI

- **Ecografia**: è la tecnica che permette di controllare e seguire lo sviluppo dell'embrione e del feto. È la tecnica più usata perché non ha effetti nocivi sul feto. L'Istituto Superiore di Sanità raccomanda l'esecuzione di almeno due ecografie in gravidanza: la prima, entro la 14^a settimana per verificare l'impianto dell'embrione all'interno dell'utero e per definire l'epoca del concepimento correggendo eventuali errori derivanti dal calcolo basato solo sulla data dell'ultima mestruazione; la seconda (chiamata "morfologica"), tra la 19^a e la 21^a settimana di gravidanza, valuta l'anatomia del feto ed esclude le malformazioni maggiori, identificabili mediante questo esame. Qualora il Ginecologo lo ritenga opportuno, durante la gravidanza è possibile eseguire anche altre ecografie, la più frequente è quella che viene effettuata nel terzo trimestre per valutare la crescita fetale, lo stato della placenta e la quantità di liquido amniotico.
- **Test combinato**: prevede l'esecuzione di una ecografia tra la 11^a e la 13^a settimana per valutare lo spessore della plica nucale del feto che, insieme al valore di due parametri (PAAP-A e free

bHCG) eseguiti sul sangue materno (tra la 9[^] e la 11[^] settimana), permette di **stimare il rischio** delle anomalie dei cromosomi 21, 13, 18 e dei cromosomi sessuali.

- **Test del DNA libero fetale (NIPT)**: è un prelievo di sangue materno nel quale viene ricercato DNA fetale presente già dalla 10[°] settimana di gravidanza. Permette di valutare le anomalie dei cromosomi 21, 13, 18 e dei cromosomi sessuali. Questo test ha nomi commerciali diversi poiché sono diverse le aziende che lo producono. Oltre al pacchetto base, è possibile scegliere pacchetti più complessi che prevedono la ricerca di specifiche anomalie geniche o sindromi da microdelezione cromosomica (perdita di alcuni frammenti di cromosomi) associati a specifiche patologie. Fermo restando che **non esiste alcun esame che possa predire con sicurezza il completo stato di salute del feto**.

TEST DIAGNOSTICI INVASIVI

- **villocentesi o prelievo dei villi coriali**: si esegue nel primo trimestre di gravidanza (dopo la 10[^] settimana) introducendo, sotto guida ecografica, un ago attraverso l'addome materno per prelevare alcune cellule placentari ed esaminarle per la ricerca di eventuali anomalie dei cromosomi. Più raramente il prelievo di piccole porzioni di tessuto è eseguito attraverso la vagina e il canale cervicale. Il rischio di aborto legato alla metodica è compreso fra l'1- 2%.
- **Amniocentesi**: si effettua tra la 15[^] e la 18[^] settimana di gravidanza introducendo un ago, attraverso l'addome materno, per prelevare un campione di liquido amniotico contenente cellule del feto. Su tali cellule è eseguita l'indagine del cariotipo (mappa cromosomica) per cercare eventuali anomalie cromosomiche. Il rischio di aborto legato alla procedura si attesta intorno allo 0,5-1,0%.

Fonte: Istituto Superiore di Sanità.