



Via Duomo, 7  
43100 Parma  
Tel. +39 0521 23.88.10  
Fax +39 0521 20.40.00

POLIAMBULATORIO  
DALLA ROSA PRATI  
**Centro Diagnostico Europeo**

Dir. San. Dr. Guidobaldo Dalla Rosa Prati

Via Emilia Ovest, 12  
43100 Parma  
Tel. +39 0521 29.81  
Fax +39 0521 99.42.04

## **TRANSLUCENZA NUCALE (Ecografia a 11 – 13<sup>+6</sup> settimane) (CONSENSO INFORMATO)**

La maggioranza dei bambini è normale dal punto di vista anatomico e del corredo genetico. Tuttavia tutte le donne hanno un piccolo rischio di partorire un bambino portatore di handicap fisico e/o mentale indipendentemente dalla loro età. Le cause di handicap possono essere riconducibili ad anomalie di sviluppo di parti anatomiche (es. cervello, cuore, polmoni etc.) e/o cromosomiche ossia del patrimonio genetico. Esistono numerose anomalie cromosomiche. Una delle più conosciute e più comuni è rappresentata dalla Sindrome di Down (Trisomia 21) che si verifica quando un bambino riceve un cromosoma 21 in più. In tale situazione il corredo cromosomico fetale è costituito da 3 cromosomi 21 e non da 2 cromosomi come nei feti normali. **L'unico modo per sapere con certezza** se un bambino risulta affetto da un'anomalia cromosomica è quello di eseguire un'indagine invasiva, ossia un prelievo con un'ago attraverso l'addome materno o di tessuto placentare (**VILLOCENTESI**) o di liquido amniotico (**AMNIOCENTESI**). Le due metodiche vengono eseguite ad epoche di gravidanza diverse e sono gravate entrambe da un **RISCHIO di ABORTO tra 0.5 - 1% anche se eseguite correttamente.**<sup>(1)</sup>

Per **TRANSLUCENZA NUCALE** si intende la **misurazione ecografica** (e quindi non invasiva), eseguita per via transaddominale e/o transvaginale, del fluido che si trova a livello del collo del feto regione della nuca. Numerosi studi della letteratura internazionale hanno dimostrato che nella Sindrome di Down, i feti affetti da questa anomalia cromosomica, possono presentare un'accumulo di fluido a livello della nuca. La sensibilità dell'esame ecografico viene incrementata mediante un prelievo di sangue materno definito **BI-TEST**, il cui risultato viene intergrato con il risultato dell'ecografia fornendo un rischio combinato. Il Bi-test analizza due sostanze ormonali ( $\beta$ -hCG e PAPP-A) prodotti durante la gravidanza dalla placenta e immessi nella circolazione materna.

Il rischio di trisomia 21 viene calcolato in modo personalizzato in base alle caratteristiche della paziente esaminata considerando l'età materna, l'esito di precedenti gravidanze, il risultato dell'ecografia e il valore degli ormoni ottenuti dal prelievo di sangue

Riassumiamo qui di seguito la predittività dei diversi test di screening per la Sindrome di Down come espresso nella letteratura medica<sup>(2)</sup>:

| <b><u>Metodo di screening</u></b>              | <b><u>Predittività S.Down</u></b> | <b><u>Falsi Positivi</u></b> | <b><u>Falsi negativi</u></b> |
|--|-----------------------------------|------------------------------|------------------------------|
| Età materna                                    | 30%                               |                              |                              |
| Età materna + bi-test/tri-test <sup>(3)</sup>  | 65%                               | 5%                           |                              |
| Translucenza nucale + bi-test <sup>(4,5)</sup> | 90%                               | 5%                           | 10%                          |



Via Duomo, 7  
43100 Parma  
Tel. +39 0521 23.88.10  
Fax +39 0521 20.40.00

POLIAMBULATORIO  
DALLA ROSA PRATI  
**Centro Diagnostico Europeo**

Dir. San. Dr. Guidobaldo Dalla Rosa Prati

Via Emilia Ovest, 12  
43100 Parma  
Tel. +39 0521 29.81  
Fax +39 0521 99.42.04

Il test viene considerato positivo qualora il rischio calcolato che il feto sia affetto da Sindrome di Down risulti superiore a 1:300 (es: 1:250, 1:200, 1:150 etc). In questo caso la donna può decidere se sottoporsi ad una indagine invasiva (villocentesi/amniocentesi) considerando la sua scelta strettamente personale.

Il test integrato come descritto precedentemente (ecografia + prelievo di sangue) è gravato da **un tasso di falsi positivi e di falsi negativi**

**Il tasso di falsi positivi si attesta sul 5% circa degli esami.** Questo significa che il test combinato evidenzia un rischio di anomalia cromosomica. Risulta consigliata l'indagine invasiva ma dopo aver ottenuto il corredo cromosomico questo risulta normale. La madre pertanto potrebbe sottoporsi ad una indagine invasiva rischiando l'aborto per nulla. Tale percentuale viene riferita al numero di gravidanze esaminate.

**Il tasso di falsi negativi è pari al 10%.** In tale situazione il test non mette in evidenza un rischio aumentato di Sindrome di Down ma il feto potrebbe essere portatore lo stesso di un'anomalia cromosomica non rilevata che verrebbe scoperta al momento della nascita. La percentuale del 10% deve essere riferita ai feti affetti da Sindrome di Down e non alla totalità delle gravidanze esaminate.

**Pertanto deve essere chiaro alla coppia che nel caso in cui il test venga considerato negativo non esiste la certezza che il bambino non risulti affetto da anomalia cromosomica.**

Diversi studi della letteratura inoltre hanno evidenziato che una misurazione della translucenza nucale superiore al valore di normalità (anche se il test combinato ecografia + bi-test risulta negativo), può associarsi ad un'incremento del rischio di anomalia strutturale fetale (in particolare a carico del cuore). In tal caso è consigliabile un'ecografia di 2° livello da eseguirsi a 16 e/o 20-22 settimane di gestazione con particolare riferimento allo studio del cuore fetale<sup>(6)</sup>. Un valore di PAPP – A (uno dei due ormoni dosati con il bi-test)  $\leq 0.3$  MoM risulta inoltre associato ad incremento di possibili complicanze della gestazione. Anche in questo caso è consigliabile un'ecografia morfologica di 2° livello (che comprenda Doppler utero-placentare e Cervicometria)<sup>(7,8,9)</sup> e un'incremento di sorveglianza della gravidanza.

**Indipendentemente dal risultato del test (eventualmente anche invasivi) si raccomanda di sottoporsi ad un'ecografia dettagliata della morfologia fetale alla 20 – 22 settimana di gravidanza.**



Via Duomo, 7  
43100 Parma  
Tel. +39 0521 23.88.10  
Fax +39 0521 20.40.00

POLIAMBULATORIO  
DALLA ROSA PRATI  
**Centro Diagnostico Europeo**

Dir. San. Dr. Guidobaldo Dalla Rosa Prati

Via Emilia Ovest, 12  
43100 Parma  
Tel. +39 0521 29.81  
Fax +39 0521 99.42.04

La sottoscritta dichiara di aver adeguatamente compreso quanto letto sopra e di accettare pertanto l'esecuzione dell'esame ecografico accettando pertanto i limiti dell'indagine ecografica/prelievo ematico (test di screening) come precedentemente descritti.

**Firma della paziente**

**L'operatore ecografico  
Dott. Tommaso Rossi**

## BIBLIOGRAFIA

1. Seeds JW. Diagnostic mid trimester amniocentesis: How safe? Am J Obstet Gynecol 2004; 191: 607 – 615
2. Nicolaides KH. Screening for chromosomal defects. Ultrasound Obstet Gynecol 2003; 21: 313 – 321
3. Cuckle H, Benn P, Wright D. Down syndrome screening in the first and/or second trimester: model predicted performance using meta-analysis parameters. Semin Perinat 2005 Aug;29(4): 252 - 257
4. Nicolaides KH, Spencer K, Avgidou K, Faiola S and Falcon O. Multicenter study of first-trimester screening for trisomy 21 in 75 821 pregnancies: results and estimation of the potential impact of individual risk-orientated two-stage first-trimester screening. Ultrasound Obstet Gynecol 2005; 25: 221–226
5. Nicolaides KH. Some thoughts on the true value of ultrasound. Ultrasound Obstet Gynecol 2007; 30: 671–674
6. Simpson LL et al. Nuchal Translucency and Congenital Heart Defects ACOG Vol.109 No. 2, Part 1, February 2007
7. Spencer K, Cowans NJ, Avgidou K, Molina F, Nicolaides KH. First trimester biochemical markers of aneuploidy and prediction of small for gestational age fetuses. Ultrasound Obstet Gynecol. 2008 Jan;31(1): 15 – 9.
8. Spencer K, Cowans NJ, Nicolaides KH. Low levels of maternal serum PAPP-A in the first trimester and the risk of pre-eclampsia. Prenat Diagn. 2008 Jan;28(1): 7 – 10.
9. Spencer K, Cowans NJ, Molina F, Kagan KO, Nicolaides KH. First trimester ultrasound and biochemical markers of aneuploidy and the prediction of preterm or early preterm delivery. Ultrasound Obstet Gynecol. 2008 Feb;31(2):147-52