

A COSA SERVONO GLI ESAMI A CUI POSSO SOTTOPORMI IN GRAVIDANZA

CONSULENZA GENETICA (4* - 7* SETTIMANA)

La

consulenza genetica, mirata alla diagnosi prenatale, è un atto medico che si rende necessario ogni volta che dalla storia familiare, o riproduttiva, di una coppia emergano elementi che facciano sospettare un rischio riproduttivo.

Alterazioni particolari dello stato di salute di un familiare della coppia o ricorrenza nella famiglia di patologia di qualunque natura, contatto con sostanze potenzialmente teratogene, anomalie fetali ecografiche sono materia per una preliminare valutazione del problema e del reale rischio, ad opera del consulente genetista, e per un'eventuale gestione attraverso gli strumenti della genetica.

Si tratta di una sorta di intervista durante la quale il genetista effettua una ricostruzione accurata della storia familiare della donna (passate gravidanze, eventuali aborti spontanei, per esempio) e della storia della salute dei futuri genitori, con relative informazioni sulle malattie familiari. Tutti questi dati permettono di identificare eventuali problemi materni che possono "pesare" sulla gravidanza e l'entità del rischio "di coppia" di trasmettere malattie a carattere genetico.

VILLOCENTESI (10* - 12* SETTIMANA)

La Villocentesi rappresenta uno strumento per ottenere materiale biologico fetale dal quale è possibile procedere con uno studio genetico.

Viene utilizzata per lo studio dei cromosomi fetali e quindi è indicata per valutare in diagnosi prenatale situazioni di potenziale aumento del rischio di cromosomopatie.

A differenza dell'amniocentesi è la metodica di elezione per avviare uno studio del DNA fetale.

Per questo è indicata per escludere il rischio potenziale derivato dalla presenza di specifiche patologie genetiche (legate al DNA e non ai cromosomi) individuate e caratterizzate all'interno della famiglia a seguito di consulenza genetica.

Consiste nel prelevare pochi milligrammi di tessuto della placenta in fase di formazione per effettuare su di esso le colture cellulari per la mappa cromosomica. L'esito dell'esame giunge in due tempi: il primo dopo circa una settimana ed il definitivo dopo 3 settimane. Ciò consente comunque, in caso di alterazioni cromosomiche importanti, di effettuare una interruzione della gravidanza in un periodo ancora precoce.

Il test ha una detection rate (rapporto tra il numero di feti affetti risultati positivi al test e numero totale di feti affetti) di 100/100, con una quota di falsi positivi (feti sani risultati positivi al test) di 0/100.

L'esame è legato ad un rischio di complicanze abortive inferiori a 1/100.

TRANSLUCENZA NUCALE (11* - 14* SETTIMANA)

La translucenza nucale è l'immagine ecografica dell'accumulo di fluido che è fisiologicamente presente in tutti i feti nel primo trimestre di gravidanza nella regione posteriore del collo.

Un aumentato spessore della translucenza nucale può associarsi ad una maggiore frequenza di anomalie cromosomiche (in particolare la sindrome di Down) o ad altri difetti strutturali del feto.

La misurazione della translucenza nucale è stata pertanto proposta come test di screening delle malformazioni fetali nel primo trimestre, da sola o in associazione con i test biochimici (bi-test e tri-test).

Come i test biochimici quindi la misura della translucenza nucale non ha un valore diagnostico assoluto, ma può individuare un fattore di rischio aumentato di anomalie fetali.

Ciò significa che feti con spessore di translucenza nucale aumentato possono essere normali e che feti con translucenza nucale normale possono essere portatori di anomalie.

TEST COMBINATO O BI-TEST (11* - 14* SETTIMANA)

Il Test Combinato rappresenta un'evoluzione dello screening operato attraverso lo studio ecografico della translucenza della plica nucale.

Introduce la determinazione di due parametri biochimici dosati da siero di sangue materno, PAPP-A (Pregnancy Associated Plasmatic Protein A) e free-beta HCG, aggiungendo quindi un secondo tipo di parametro oggettivo (biochimico) al calcolo matematico che porta alla formulazione del rischio che la gravidanza sia affetta da cromosomopia.

Il test ha una detection rate (rapporto tra il numero di feti affetti risultati positivi al test e numero totale di feti affetti) di 90/100 con una quota di falsi positivi (feti sani risultati positivi al test) di 5/100. L'esame è privo di rischi per il feto.

Si tratta di un test di screening (ovvero di valutazione della probabilità di malattia) e non di un esame diagnostico. Bisogna quindi precisare che:

la negatività del test riduce il rischio di malattia, ma non lo azzerà

la positività del test non implica che necessariamente il feto sia affetto dalla malattia, ma che il rischio è sufficientemente elevato da giustificare una procedura diagnostica ulteriore

il nuovo esame proposto per la diagnosi ha un rischio di aborto dello 0.5 %

prima del prelievo ematico è sempre indispensabile eseguire un'ecografia per stabilire la vitalità del feto e l'epoca di gravidanza, in quanto i valori variano sensibilmente con le settimane gestazionali.

circa il 10% delle donne risulta positiva al test e deve eseguire una villocentesi o un'amniocentesi per la diagnosi definitiva.

In caso di positività del test, anche quando il cariotipo fetale risulta normale è consigliabile effettuare comunque un'ecografia di II° livello ed un'ecocardiografia fetale in centri specializzati alla 18a - 22a settimana.

AMNIOCENTESI (16* - 18* SETTIMANA)

L'amniocentesi rappresenta uno strumento per ottenere materiale biologico fetale dal quale è possibile procedere con uno studio genetico.

Convenzionalmente viene utilizzata per lo studio dei cromosomi fetali e quindi è indicata per valutare in diagnosi prenatale situazioni di potenziale aumento del rischio di cromosomopatie.

Per questo è indicata per escludere il potenziale rischio legato all'età materna avanzata (>35 anni) o altre situazioni oggetto di consulenza genetica quali anomalie cromosomiche familiari ecc..

Il prelievo viene eseguito con l'ausilio di un ago introdotto per via transaddominale sotto costante controllo ecografico e non richiede uso di anestetico.

Il test ha una detection rate (rapporto tra il numero di feti affetti risultati positivi al test e numero totale di feti affetti) di 100/100 per le cromosomopatie visibili ad un'esame cromosomico standard, con una quota di falsi positivi (feti sani risultati positivi al test) di 0/100.

L'esame è legato ad un rischio di complicanze abortive di 0.5/100.

I tempi di consegna del referto variano dalle due alle quattro settimane a seconda dei diversi centri.

In alcuni centri è disponibile uno studio preliminare operato attraverso metodiche in fluorescenza (FISH) che consente di escludere le più frequenti patologie cromosomiche (es. Sindrome di Down) in 24 ore dall'esecuzione del prelievo.

Rischio di generare figli affetti da anomalie cromosomiche in rapporto all'età materna

Età materna	Rischio di sindrome di Down	Rischio di tutte le anomalie cromosomiche
20	1 ogni 1667	1 ogni 526
21	1 ogni 1667	1 ogni 526
22	1 ogni 1429	1 ogni 500
23	1 ogni 1429	1 ogni 500
24	1 ogni 1250	1 ogni 476
25	1 ogni 1250	1 ogni 476
26	1 ogni 1176	1 ogni 476
27	1 ogni 1111	1 ogni 455
28	1 ogni 1053	1 ogni 435
29	1 ogni 1000	1 ogni 417
30	1 ogni 952	1 ogni 385
31	1 ogni 909	1 ogni 385
32	1 ogni 769	1 ogni 322
33	1 ogni 602	1 ogni 286
34	1 ogni 485	1 ogni 238
35	1 ogni 378	1 ogni 192
36	1 ogni 289	1 ogni 156
37	1 ogni 224	1 ogni 127
38	1 ogni 173	1 ogni 102
39	1 ogni 136	1 ogni 66
40	1 ogni 106	1 ogni 53
41	1 ogni 82	1 ogni 53
42	1 ogni 63	1 ogni 42
43	1 ogni 49	1 ogni 33
44	1 ogni 38	1 ogni 26
45	1 ogni 33	1 ogni 21
46	1 ogni 23	1 ogni 16
47	1 ogni 18	1 ogni 13
48	1 ogni 14	1 ogni 10
49	1 ogni 11	1 ogni 8

ECOGRAFIA

L'ecografia è una tecnica che consente di vedere gli organi del nostro corpo con l'utilizzo di onde sonore ad alta frequenza (ultrasuoni non udibili dall'orecchio umano) che attraversano i tessuti.

Il principio su cui si basa l'ecografia è lo stesso usato dai sonar delle navi per localizzare i sottomarini o i banchi di pesce.

In pratica l'ecografo funziona così: la sonda posta sull'addome materno invia impulsi di onde sonore nel corpo. Queste onde sonore in parte vengono riflesse dalla parete addominale e dalla parete dell'utero, creando echi. Quando le onde sonore arrivano al feto mandano

altri echi o onde di contorno che sono trasformati in immagini sul monitor dell'ecografo. Con l'ecografia è quindi possibile osservare in modo dettagliato il feto dentro l'utero.

Ecografia I trimestre (datazione: 11°-14° settimana)

Serve per verificare che la gravidanza sia in utero e non fuori (gravidanza extrauterina), per vedere se c'è più di un embrione (gravidanza gemellare) e per "datare" la gestazione. Infatti, poiché un'ovulazione può essere anticipata o ritardata (più spesso nelle donne con cicli irregolari) ed inoltre gli spermatozoi possono vivere anche 5-6 giorni nelle vie genitali femminili, si comprende il motivo per cui la gravidanza viene datata convenzionalmente a partire dalla data dell'ultima mestruazione (dato oggettivo) e non da un eventuale concepimento (difficile a stabilirsi). Una più precisa datazione della gravidanza diventa necessaria nei casi in cui si verifichi successivamente una situazione di rischio, per esempio minaccia di parto prematuro o al contrario gravidanza che si prolunga oltre il termine. Ecco perché un esame ecografico eseguito entro il terzo mese permette di essere molto accurati nello stabilire l'epoca gestazionale e quindi predire la data presunta del parto (con errore standard di più o meno 5 giorni). Un'ecografia eseguita in questa epoca consentirà in seguito di capire meglio se un bambino sarà cresciuto troppo o troppo poco (e non si tratti invece appunto di una "ridatazione").

Ecografia II trimestre (morfologia: 19°-22° settimana)

è quella più importante e va eseguita al quinto mese perché consente di diagnosticare le più comuni malformazioni del feto ecograficamente diagnosticabili. Alcune di queste potrebbero essere correggibili alla nascita (ma vanno diagnosticate prima), mentre le più gravi potrebbero fare optare per un'interruzione della gravidanza. Con questa ecografia vengono valutati testa, colonna vertebrale e coste, cuore, stomaco, intestino, fegato, colecisti, grossi vasi, reni, vescica, apparato genitale, arti.

Accanto alle valutazioni biometriche e morfologiche del feto, assume particolare rilievo lo studio degli annessi ovulari: la placenta, il liquido amniotico ed il cordone ombelicale.

Ecografia III trimestre (accrescimento: 30°-32° settimana)

Serve a vedere quanto è cresciuto il bimbo. Oltre ai parametri già valutati nel 2° trimestre, si valutano il diametro biparietale del cranio (DBP), la circonferenza addominale (CA), la circonferenza cranica (CC), la lunghezza del femore (LF), il diametro addominale ed il diametro toracico.

Si procede a: misura dell'accrescimento, ricontrollo morfologico, controllo dell'inserzione placentare e condizioni della placenta (maturazione), valutazione della quantità di liquido amniotico.

TAMPONE VAGINALE E RETTALE (35* - 37* SETTIMANA)

Molti ginecologi, anche in assenza di sintomi, richiedono durante l'ultimo mese di gravidanza il tampone vaginale e rettale per l'individuazione dello streptococco beta-emolitico di gruppo B. Si tratta di un microbo che se presente nella vagina o nel retto potrebbe infettare il bambino durante il parto, causando infezioni neonatali che in rari casi possono essere anche molto gravi.

Se l'esame rileva la presenza dello streptococco (che di solito non dà alcun sintomo alla madre), si esegue una profilassi antibiotica alla donna durante il travaglio ed eventualmente al neonato. Naturalmente, il tampone vaginale può essere eseguito per la ricerca di altri germi in qualsiasi altro periodo della gravidanza, in caso di sospetta infezione vaginale.

CORSI DI PREPARAZIONE AL PARTO

Si accede ai corsi parto dopo prenotazione telefonica, che va effettuata intorno al 7° mese di gestazione, ma può essere fatta anche prima.

Il corso consiste in alcuni incontri con il personale specializzato (ostetrica, pediatra, assistente sociale, ecc.), della durata variabile fra le 2 e le 4 ore per incontro.

Il corso comprende lezioni teoriche su vari argomenti (dolore, travaglio, allattamento, ecc.) e lezioni pratiche (esercizi specifici di preparazione al parto).

Può essere compreso nel corso un percorso illustrativo della Sala Parto e del Nido, presso la struttura ospedaliera scelta per la nascita. Dopo il parto, si tiene un incontro-verifica con il neonato, i genitori ed il personale che ha condotto il corso.

CARDIOTOCOGRAFIA (DALLA 39* SETTIMANA)

La cardiocografia, uno dei parametri fondamentali del Profilo Biofisico Fetale, sfrutta il principio che la frequenza cardiaca fetale (FCF), come tutti gli altri parametri biologici del soggetto sano, non è stabile ma subisce continue variazioni. L'esame cardiografico serve a monitorare il benessere fetale e, particolarmente, ad evidenziare una sofferenza fetale acuta. La registrazione ha una durata di circa 20 minuti, può essere ripetuta una seconda volta nei casi dubbi e anche per lunghi periodi durante il travaglio di parto. Il battito cardiaco fetale viene solitamente rilevato con tecnica Doppler, posizionando una sonda a ultrasuoni sull'addome materno. E' possibile anche, fissando un elettrodo sull'estremità cefalica, ottenere la rilevazione dell'attività elettrica del cuore fetale e, tramite un'elaborazione elettronica, trasformarla in una registrazione della frequenza. Quest'ultima metodica si può usare solo durante il travaglio di parto e quando le membrane sono rotte.

ECOGRAFIA DELLA FALDA LIQUIDA (DALLA 39* SETTIMANA)

Nel corso dell'esame viene misurato l'AFI (Amniotic Fluid Index); viene cioè esaminata la quantità di liquido amniotico residua al termine della gravidanza. Il medico esegue quattro misurazioni delle falde (distanza tra la parete dell'utero e il corpo fetale) di liquido, agli angoli dell'utero. L'AFI è rappresentato dalla somma in cm delle misurazioni. L'ambito di normalità va da un minimo di 4 ad un massimo di 20 cm. Questo parametro è significativamente correlato allo stato di benessere fetale e consente di indirizzare le successive decisioni mediche di approccio al parto.