



DOMANDE COMUNI SULLA DIAGNOSI PRENATALE DELLE CROMOSOMOPATIE

**Sei in gravidanza?
Hai sentito parlare di diagnosi prenatale?**

Puoi farci delle domande per avere degli utili chiarimenti qui di seguito trovi delle risposte alle domande più comuni, ma puoi confrontarti in modo più preciso con la ginecologa in sede di visita.

Cosa sono le cromosomopatie?

Tutte le nostre cellule contengono 46 cromosomi ovvero 22 coppie di cromosomi identici a due a due e la coppia dei cromosomi sessuali (nell'uomo XY; nella donna XX).

Questi sono dei filamenti di DNA che contengono tutte le informazioni utili per la costruzione del nostro organismo così come siamo (colore degli occhi, dei capelli ecc...)

Se i cromosomi materni e paterni al momento della fecondazione non si uniscono nel modo corretto, si possono avere delle alterazioni cromosomiche che determinano caratteristiche diverse per lo stato di vita e di salute della persona: per esempio la Sindrome di DOWN è caratterizzata da 3 cromosomi 21 (1 in più della norma).

Che frequenza hanno le cromosomopatie?

La frequenza con la quale possono manifestarsi aumenta con l'aumentare dell'età materna.

Per la Sindrome di Down la tabella¹ riporta il rischio statistico per età.

Età	rischio	Età	rischio	Età	rischio
26	1:1286	34	1:474	42	1:65
27	1:1208	35	1:384	43	1:49
28	1:1119	36	1:307	44	1:37
29	1:1018	37	1:242	45	1:28
30	1:909	38	1:189	46	1:21
31	1:796	39	1:146	47	1:15
32	1:683	40	1:112	48	1:11
33	1:547	41	1:85	49	1:8

Sono malattie curabili?

Purtroppo attualmente non abbiamo tecniche per poter intervenire sull'assetto cromosomico di un embrione, pertanto possiamo unicamente far diagnosi di cromosomopatia.

La diagnosi è quindi finalizzata esclusivamente ad una eventuale interruzione della gravidanza.

¹ dati citati da Fabrizio Pollio e A. Di Meglio, specialisti in Ostetricia e Ginecologia,

Quali sono le tecniche di diagnosi prenatale?

Si suddividono in test di screening predittivi e tecniche invasive diagnostiche

Test di screening Sono test non invasivi e che quindi non comportano alcun rischio né per la madre né per il figlio e sono finalizzati a formulare un rischio più personalizzato - rispetto al solo dato dell'età materna - riguardo le cromosomopatie più frequenti (Sindrome di Down e Trisomia 18 e 13).

Vengono effettuati tra l'11° e la 13° settimana di gravidanza.

Valutando ecograficamente lo spessore delle plica nucale dell'embrione (translucenza nucale) ed eventualmente aggiungendo il dosaggio di due sostanze particolari nel sangue materno (BI-TEST) si riesce ad arrivare a calcolare un rischio più personalizzato per quella mamma e per quell'embrione.

Il risultato non dà quindi una certezza, ma un rischio calcolato non solo sull'età materna, ma anche su caratteristiche proprie dell'embrione e di quella mamma. Solo se il risultato desse un rischio considerato "alto" può avere un senso accedere agli esami invasivi, che peraltro sono usufruibili in regime SSN solo in questi casi.

Test invasivi Sono esami che permettono di verificare il corredo cromosomico dell'embrione attraverso il prelievo di cellule placentari o contenute nel liquido amniotico.

Tali esami, essendo invasivi, hanno un rischio di abortività legato alla tecnica di circa l'1%. Per tale motivo possono essere eseguiti a carico del SSN solo dai 35 anni o se si ha un test di screening con rischio "alto".

Villocentesi, eseguita tra la 10° e la 12° settimana, consiste nel prelievo di cellule dei villi coriali (la futura placenta) che hanno gli stessi cromosomi delle cellule embrionarie

Amniocentesi, eseguita tra la 15° e 16° settimana, consiste nel prelievo di una piccola quantità di liquido amniotico all'interno del quale sono contenute le cellule fetali da analizzare.

Questi esami invasivi danno quindi una risposta altamente attendibile riguardo i cromosomi del bambino, ma comportano un rischio di abortività da non sottovalutare.

Che esami fare quindi?

Questi accertamenti non sono mai obbligatori, ma sono sempre una **scelta della coppia**.

Dato che non ci sono terapie per le cromosomopatie, noi consigliamo alla coppia di riflettere sulle proprie posizioni riguardo a tali situazioni e ad una eventuale interruzione di gravidanza. Molte coppie non se la sentirebbero mai (per motivi religiosi, etici o filosofici) di interrompere una gravidanza già in atto. In questo caso il consiglio che possiamo dare è di non intraprendere alcun iter diagnostico, neanche lo screening! Infatti se avessimo un esito di rischio alto, la scelta sarebbe tra:

- il non fare l'esame invasivo e trascorrere il resto della gravidanza con paure risolvibili solo al parto
- l'eseguire indagini invasive mettendo a rischio un embrione che comunque ha maggiori probabilità di essere normale, piuttosto che portatore di anomalie cromosomiche, per avere delle informazioni che comunque non cambierebbero la gestione della gravidanza.

Se la coppia ritiene che non escluderebbe a priori un'interruzione volontaria di gravidanza in caso di cromosomopatia e si sente più sicura approfondendo l'argomento, consigliamo di affrontare il tema in modo approfondito col ginecologo curante per individuare insieme le scelte diagnostiche migliori per la coppia stessa.

La prima visita ostetrica con le ginecologhe del nostro Consultorio è l'ambito privilegiato per affrontare tali tematiche e cercare di fare le scelte migliori per la famiglia in campo di diagnosi prenatale.