Sarà sano?

E' la risposta che si chiede agli esami prenatali. Ma non tutti i test forniscono certezze. Ecco i percorsi adatti alle diverse esigenze delle mamme

DI SIMONETTA BASSO

Insieme
NUMEROVERDE 800-354725

Di test in gravidanza potrete parlare il 3 ottobre dalle 16 alle 17 con la ginecologa Chiara Boschetto.

Sarà sano? È la domanda che si fa strada nella mente dei futuri genitori, già all'indomani del test positivo. Oggi, grazie ai progressi della scienza anche nel campo della diagnosi prenatale, fugare ansie e dubbi sembra più facile. «In realtà nessun esame può darci l'assoluta tranquillità sulla salute del bimbo», avverte Chiara Boschetto, ginecologa specializzata in diagnosi prenatali a Milano. **«Noi possiamo mappare i cromosomi con l'amniocentesi,** cercare difetti genetici in base alla storia personale e familiare con metodiche di secondo livello e individuare diverse malformazioni con l'ecografia. **Ma è come se illuminassimo benissimo alcuni punti di una stanza sconosciuta**, mentre altri restano al buio: una rosolia contratta in gravidanza può causare sordità in un neonato con un corredo cromosomico perfetto, mentre anche con i test più sofisticati resta impossibile indagare a tappeto tutte le anomalie genetiche conosciute: sono più di 16mila. Le informazioni che si raccolgono con le indagini prenatali servono soprattutto a decidere se proseguire o meno la gravidanza nel caso in cui qualcosa non andasse».

Ma quale percorso scegliere? Fare la villo o l'amniocentesi, più rischiose per il feto ma più "sicure" per i risultati, o fermarsi ai test di screening che non danno esito certo, ma indicano solo la percentuale di rischio? **O ancora: provare il nuovo test del sangue di cui si sono lette meraviglie?**

✗ La risposta valida per tutti naturalmente non c'è. È la coppia, in base alle proprie convinzioni, con l'aiuto del ginecologo ed eventualmente del genetista a decidere se e quali accertamenti fare. Ecco sei storie esemplificative, commentate dalla ginecologa Stefania Piloni e dalla stessa Chiara Boschetto, per capire "come funziona".

1 IL TEST COMBINATO

Sabina, 28 anni, aspetta il primo figlio. Non ha particolari motivi di ansia, però vorrebbe valutare il suo rischio riproduttivo, senza arrivare a test invasivi.

✗ **Fiorenza, 35 anni,** avrebbe invece già scelto l'amniocentesi "**perché l'età c'è e l'esame è gratuito**".

«Si indaga per escludere la sindrome di Down, la trisomia più frequente, ma anche più legata all'età materna avanzata. Il percorso migliore in prima battuta sarebbe allora per entrambe quello dello screening del **primo trimestre, tramite il bitest associato** alla translucenza nucale (test combinato)», afferma Stefania Piloni. Il bitest (o duotest) è un prelievo di sangue materno per

valutare alcuni ormoni che risultano alterati in presenza di certe trisomie. La translucenza è, invece, un'ecografia del feto che misura lo spessore del liquido nucale e dà indicazioni, oltre che su alterazioni cromosomiche, su sindromi genetiche e malformazioni congenite. **I dati sono poi incrociati per calcolare il risultato.** «È uno screening, non una diagnosi», spiega Chiara Boschetto. «Fornisce cioè una probabilità, non una certezza».

✗ **«E' però una probabilità tagliata su misura:** ricalcola il rischio riproduttivo della donna non solo in base all'età, ma a parametri più mirati, e definisce se è aumentato o no rispetto a un valore-soglia di riferimento». Perciò potrebbe essere utile anche per Fiorenza. **«L'amniocentesi sempre e comunque a 35 anni è un criterio grossolano e sbagliato,** che porta a procedure inutili e alla perdita di bimbi sani», prosegue Boschetto. «In caso di test combinato positivo, o anche della sola translucenza decisamente allarmante, si può proseguire con accertamenti più invasivi (tant'è che l'Istituto Superiore di Sanità ha raccomandato alle Regioni di offrire gratuitamente l'amniocentesi solo dopo uno screening positivo, ndr).

2 L'AMNIOCENTESI

Anna ha 37 anni e affronta la terza gravidanza con due aborti spontanei alle spalle, alla 9ª e la 10ª settimana.

✗ «Una poliabortività è abbastanza normale dopo i 40 anni: Anna però è più giovane. Vale la pena indagare **che non ci sia un'anomalia cromosomica**, con un esame approfondito come l'amniocentesi», spiega Stefania Piloni. Concorda Chiara Boschetto: «In questa situazione l'amniocentesi è la risposta migliore: **per ragioni diagnostiche, ma anche psicologiche.** Aspettare di superare la boa del primo trimestre senza problemi è infatti fondamentale e rassicurante per Anna, che ha già visto fallire due gravidanze precocemente.

✗ Inoltre, a 37 anni, l'eventualità di un'anomalia cromosomica non è, nonostante tutto, così elevata. Comunque inferiore al rischio di perdere un altro bimbo **nelle prime settimane di gestazione con la villocentesi** (rischio paragonabile a quello dell'amniocentesi solo se l'operatore è davvero esperto): meglio rimandare la diagnosi al secondo trimestre».

3 IL NUOVO TEST EMATICO

Tiziana, 32 anni, dopo averne letto, vuole fare il nuovo test sul DNA fetale: basta un prelievo del sangue e, se tutto è ok, non c'è bisogno d'altro.

Metodi a confronto

TEST COMBINATO Test di screening	CELL FREE DNA Test di screening	VILLOCENTESI Test diagnostico	AMNIOCENTESI Test diagnostico
Prelievo del sangue + ecografia	Prelievo del sangue	Con un ago si preleva per via addominale dalla placenta una certa quantità di villi coriali.	Con un ago si preleva per via addominale il liquido amniotico.
Esprime una probabilità di rischio per le trisomie 13, 18 e 21, alcune malformazioni congenite e sindromi genetiche.	Esprime una probabilità di rischio, in percentuale o score (punteggio). Anomalie cromosomiche 21, 13, 18 talvolta X,Y.	Anomalie cromosomiche, malattie genetiche (Arrey).	Anomalie cromosomiche, malattie genetiche (Arrey).
Bitest: dalla 9ª settimana compiuta. Translucenza: quando il feto misura 45-84 mm (testa-sacro), in genere a 11-13 settimane.	A partire dalla 10ª settimana compiuta.	A partire dalla 10ª settimana compiuta, in genere tra la 11ª e la 13ª.	Di solito a 15-17/18 settimane.
Bitest pochi giorni. Eco ed elaborazione del rischio personalizzato: immediati.	10-15 gg	Preparato diretto: 72 ore Coltura: 2-3 settimane (10 gg se il primo è positivo).	2-3 settimane. Lettura veloce e parziale (Apcr o Fish): 48-72 ore.
90%, con 5% di falsi positivi*.	Tra il 95% e più del 99%, con lo 0,1-0,5% di falsi positivi*.	In genere 99,8%, ma nell'1-2% dei casi l'esito è dubbio (falsi positivi)*: richiede perciò ulteriori approfondimenti.	99,8%
Rischi: nessuno	Rischi: nessuno	Il rischio di aborto è di 1 su 200 (0,5%) se l'operatore è esperto.	Rischio di aborto: 0,5%

**Sono i falsi allarmi: l'esame segnala una trisomia o un'anomalia che invece non c'è, come dimostrano gli esami successivi (amniocentesi o funicolocentesi).*

✗ Avverte Chiara Boschetto: **«Il nuovo esame cfDNA, o ricerca di DNA fetale nel sangue materno,** spalanca grandi prospettive. Ma genera anche molta confusione accresciuta dal fatto che in commercio ci sono già vari kit che consentono alle donne di **eseguire il test nei laboratori** senza passare dal ginecologo o dal genetista». Poi se tutto va bene ci si illude di aver fatto quasi un'amniocentesi (grave errore!), mentre se va male si entra in un ginepraio di dubbi.

✗ **Facciamo allora chiarezza.** «Si tratta di uno strumento potentissimo, ma molto mirato, che rileva per ora **solo le più comuni trisomie** dei cromosomi: 13, 18 e 21. E, qualche volta, dei cromosomi sessuali X e Y. Poi, al pari del test combinato, **fornisce una probabilità espressa con una percentuale di rischio** o un punteggio».

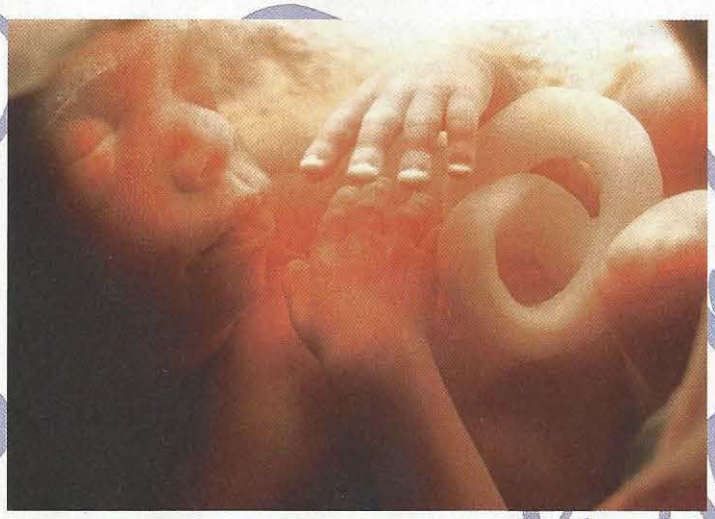
✗ **«Può solo dare un'indicazione a eseguire esami più invasivi,** ma non sostituisce in alcun modo l'amniocentesi (o la villocentesi), che dà una risposta chiara, può leggere molti più cromosomi e, nella versione più complessa (Arrey genomico), individua anche alterazioni genetiche. Infine non funziona ancora sui gemelli», spiega Boschetto.

✗ Quando farlo allora? «Ad oggi gli studi confermano **l'alta validità del test su donne già a rischio riproduttivo** (per età avanzata, translucenza aumentata...), mentre mancano ricerche su un campione più ampio di gestanti. È ancora troppo presto per usarlo da solo, rinunciando a strumenti consolidati come la translucenza che, per esempio, valuta anche alcune malformazioni congenite che il cfDNA non vede». Può essere una buona scelta quando l'esame combinato dà un risultato non decisamente positivo che **lascia la futura mamma in una sorta di limbo**: l'aggiunta di questo test non invasivo può azzerare il dubbio di una trisomia, senza rischi per il bimbo».

4 AMNIOCENTESI TARDIVA

Matilde, 33 anni ha deciso da subito di non fare test prenatali. A 20 settimane, però, l'ecografia morfologica evidenzia una malformazione cardiaca fetale.

✗ «**Quando si trova un difetto cardiaco** c'è 1 probabilità su 10 che sia associato ad altre anomalie strutturali o alterazioni cromosomiche o sindromi genetiche. Naturalmente la prognosi dipende dalla complessità del problema», illustra Boschetto. La coppia decide di approfondire l'indagine. Ma il tempo stringe: **si può ancora eseguire un'amniocentesi tardiva**, ma per il risultato servono anche 3 settimane. E se si dovesse decidere per un aborto terapeutico, c'è da sapere che, benché il termine di legge sia fissato a 24 settimane, molte strutture non accettano gestanti oltre la 22esima. «**Si ottiene una risposta più veloce, in 48-72 ore**, con metodiche che leggono le principali anomalie cromosomiche (trisomie 13, 18, 21 e X, Y). Vi si ricorre se, ad esempio, il difetto cardiaco riscontrato è tipico della sindrome di Down: si chiarisce rapidamente il dubbio e si aspetta l'esito finale. Esiste anche il prelievo di sangue fetale dal cordone: più rischioso dell'amniocentesi, dà un risultato in 72 ore».



5 LE MALATTIE GENETICHE

Clara, 25 anni e Claudio sono portatori sani di talassemia. Come escludere che il bimbo che nascerà sia malato? In Italia **l'unico esame possibile per escludere malattie geneticamente trasmesse** è la diagnosi prenatale, con procedure invasive», chiarisce Chiara Boschetto.

✗ Per scegliere tra villocentesi e amniocentesi vanno valutati i pro e i contro: da un lato un esame precoce, che **richiede però una mano più esperta** e talvolta (1-2% dei casi) dà un risultato dubbio che rende necessari ulteriori approfondimenti; dall'altro un'analisi più "semplice", ma più tardiva che impegna molto emotivamente la donna.

Decidere di rinunciare alla gravidanza è sempre un grande dolore, ma se nel primo trimestre l'interruzione avviene con un raschiamento in anestesia totale, nel secondo richiede d'indurre un travaglio di parto. «Con un sospetto di malattia genetica, la villocentesi è più consigliabile anche perchè i villi della placenta offrono più DNA del liquido amniotico», dice la ginecologa.

6 COI GEMELLI?

Paola, 36 anni, ha scoperto di aspettare due gemelli ed è in ansia: se uno dei due avesse un difetto congenito? Ragiona Boschetto: «Paola ha una gravidanza bicoriale e biamniotica, con due placente e due sacche gestazionali. **Non può fare il DNA fetale, che sui gemelli è per ora impossibile**. Per escludere con sicurezza anomalie cromosomiche l'unica strada è la diagnosi invasiva». In questo caso ancora più delicata perché bisogna fare due prelievi, e quindi due buchi, oltre a monitorare attentamente la situazione in attesa del risultato. «**L'esame indicato è la villocentesi**», conclude. «Con l'amniocentesi, che tecnicamente è più semplice, il referto arriverebbe dopo la 16esima settimana: più si va avanti, più è complicato, e rischioso per il bimbo "sano", eseguire un eventuale aborto selettivo». ☺