



UOC Ostetricia e Ginecologia

Ospedale di Bussolengo- Direttore Dott. Marco Torrazzina

TEST COMBINATO O (DUOTEST O BITEST)

Nota informativa per il paziente

Gentile paziente, attualmente vi è l'opzione, se La vuole prendere in considerazione, di effettuare **una Test Combinato** per un adeguato percorso diagnostico terapeutico.

Poiché Le verrà chiesto di firmare un consenso all'atto sanitario proposto, La preghiamo di leggere attentamente questa nota informativa, **prima** del colloquio con i Medici.

Durante il primo incontro potrà porre al Medico tutte le domande che riterrà opportune sia sull'inquadramento diagnostico/ terapeutico che sui punti principali dell'atto sanitario che lei ha scelto.

Dopo aver parlato con il Ginecologo che le avrà illustrato la possibilità di eseguire indagini prenatali, lei potrà decidere se eseguirli oppure no. Se decidesse di sottoporsi, dovrà recarsi in reparto con un referto ecografico. Al momento della prenotazione le verranno consegnati dei consensi informati, che lei porterà il giorno dell'appuntamento.

Dopo questa prima fase Le verrà chiesto di firmare la prima parte della dichiarazione di consenso all'atto sanitario

In un secondo momento, e comunque prima dell'esecuzione dell'intervento si svolgerà un secondo colloquio con un Medico dell'èquipe che eseguirà l'atto sanitario che lei ha scelto e potrà porre al Medico tutte le domande che riterrà opportune con particolare riferimento agli aspetti tecnici dell'atto sanitario a cui dovrebbe sottoporsi.

Le ricordiamo inoltre che il suo consenso è **revocabile** in qualsiasi momento e che un suo eventuale rifiuto non comporterà alcuna conseguenza, per quanto riguarda la prosecuzione dell'assistenza secondo necessità. Nel caso in cui decida di revocare il suo consenso dovrà rivolgersi al personale sanitario che provvederà a registrare tale revoca e ad annullare eventuali impegni/prenotazioni già stabiliti.



DIAGNOSI PRENATALE ANOMALIE CROMOSOMICHE

Diagnosi prenatale di anomalie cromosomiche

Ogni donna gravida ha un determinato rischio statistico di partorire un bambino affetto da cromosomopatia di cui la sindrome più frequente è la **Sindrome di Down**; tale rischio aumenta con il progredire dell'età materna. Infatti una donna di:

- 20 anni ha un rischio 1 su 1526
- 25 anni 1 su 1351
- 30 anni 1 su 894
- 32 anni 1 su 658
- 34 anni 1 su 445
- 36 anni 1 su 280
- 38 anni 1 su 167
- 40 anni 1 su 96
- 42 anni 1 su 55
- 44 anni 1 su 30.

Questo forse dipende da fenomeni di invecchiamento cellulare che altera il corredo cromosomico. Però quasi i due terzi dei neonati affetti da mongolismo nascono da mamme giovani e quindi considerabili a basso rischio.

Questo dipende da due fattori:

- 1) Le donne giovani hanno un tasso di natalità più alto
- 2) Molte madri non più giovani richiedono spontaneamente una diagnosi genetica prenatale in modo che eventualmente possono ricorrere all'interruzione volontaria di gravidanza.

Attualmente sono a disposizione delle Signore gravide, che desiderano un approfondimento conoscitivo della situazione genetica del proprio figlio, i seguenti esami:

TRASLUCENZA NUCALE

DUOTEST O BITEST

La **translucenza nucale (TN) o ecografia genetica** è un test di screening prenatale che si esegue tra la 11 e 13 settimana gestazionale. Con questo esame si valuta lo spessore della plica del collo fetale misurando la distanza fra i muscoli paravertebrali e la cute nella regione posteriore del collo che il più delle volte risulta aumentata nei feti con sindrome di Down o altre cromosomopatie o patologie cardiache. Si esegue su feti con lunghezza cranio-caudale compresa tra 45 e 84 mm.

Attualmente, nella maggior parte dei servizi, essa è inserita in un gruppo di analisi che si chiama "**bitest**" o **test combinato** in cui è previsto l'associazione della TN con un prelievo di sangue con cui si dosa dei metabolici presenti nel siero materno (free-bhcg, PAPP-A) con dati materni (peso, origine etnica, età). Questi dati vengono informatizzati in modo da calcolare un rischio più personalizzato per quel bambino. Se il rischio è circa di 1 a 300 di solito si consiglia di eseguire la villocentesi o l'amniocentesi.



	<p>E' noto che tra 11-14 settimana gestazionale la concentrazione della frazione libera della BHCG sia più alta e quella della PAPP-A più bassa nei feti affetti da trisomia 21 rispetto a quelli con cariotipo normale. Il dosaggio combinato delle due sostanze nel sangue materno consente di individuare il 60% dei casi patologici, con un tasso di falsi positivi del 5%. L'accuratezza e l'assenza di rischi per la madre e per il feto fanno dell'ecografia genetica con il bitest il test di screening ideale per la trisomia 21, rivolto a tutte le donne che vogliono una percentuale di rischio personalizzata e non basata solo sulla loro età. Inoltre permette di identificare i feti a rischio di anomalie cromosomiche, specie della trisomia 21 con accuratezza del 90%.</p> <p>La maggior parte dei feti sani ha TN compresa tra 11 e 14 mm, attualmente i ricercatori concordano nell'identificazione di 2,5 mm il valore massimo che sconfinava nel patologico. Una cromosomopatia è presente nel 35% dei feti con TN aumentata, maggiore è lo spessore della TN, maggiore è il rischio che il feto sia affetto da una anomalia cromosomica, quali trisomia 18, 21, 13, S. di Turner, oppure cardiopatie congenite, sindromi genetiche e numerose altre patologie.</p> <p>La TN richiede una certa perizia e una notevole manualità, le linee guida per l'esecuzione dell'esame sono state stabilite dalla Fetal Medicine Foundation di Londra, che accredita i Medici all'esecuzione dell'esame solo dopo un opportuno training. L'elenco completo è disponibile sul sito della stessa fondazione per visualizzare l'elenco dei Medici accreditati. La combinazione della TN e dei markers biochimici permette di identificare tra 80-90% di tutte le anomalie cromosomiche.</p> <p>Inoltre la presenza o assenza delle ossa nasali nel feto (assenti nel 70% dei feti di Down all'epoca della TN) riduce i falsi negativi all'1%.</p> <p>Lo scopo del test è identificare le donne a maggior rischio a cui offrire indagini più approfondite.</p> <p>Nel caso in cui il test sia positivo alla paziente sarà offerta la possibilità di effettuare l'analisi del cariotipo con villocentesi o amniocentesi. Se con successive indagini sarà diagnosticata una anomalia cromosomica, i risultati saranno discussi con la paziente fornendo informazioni sulla gravità del difetto.</p>
Luogo di svolgimento dell'atto sanitario	Unità Operative di Ostetricia e Ginecologia di Bussolengo e Isola della Scala
Responsabile	Responsabile Servizio Ecografia Sede di Bussolengo: Dott. ssa Patrizia Favaro
Preparazione	Nessuna preparazione
Esecuzione	TRASLUCENZA NUCALE Si esegue con l'ecografia della 11-13.6 settimana gestazionale e si evidenzia se nella parte posteriore della nuca vi è accumulo di liquido che



	<p>può segnalare un problema genetico. Questa ecografia individua l'80% dei feti con anomalie cromosomiche.</p> <p>DUOTEST O BITEST Viene associato alla Traslucenza nucale un prelievo di sangue materno e i dati della paziente (peso, età, etnia). Questi dati vengono informatizzati e viene valutato il rischio per quel bambino di essere affetto da Trisomia n° 13 - 18 - 21.</p>
Effetti collaterali e/o complicanze	Nessuno
Standard di prodotto	
Dopo l'atto sanitario	Nessuna precauzione

Io sottoscritto/a _____ dichiaro:

- ◆ d aver ricevuto un'informazione comprensibile ed esauriente sull'atto sanitario proposto attraverso il **modulo informativo fornito (allegato)** e il colloquio con un medico;
- ◆ di essere a conoscenza della possibilità di **REVOCARE** il presente consenso in qualsiasi momento prima dell'esecuzione dell'atto sanitario;
- ◆ di essere stato messo a conoscenza che possono essere effettuate foto o riprese video sia a scopo documentativo che didattico;
- ◆ di (barrare una scelta)

ACCETTARE **NON ACCETTARE**

liberamente, spontaneamente e in piena coscienza l'atto sanitario proposto.

Osservazioni: _____

Data _____ Firma del paziente (o di entrambi i genitori o del legale rappresentante):

Data del colloquio: _____

Firma della paziente _____

N.B. Il presente modulo deve essere allegato al modulo di consenso e fa parte integrante della documentazione clinica del paziente