

OSPEDALE DI SAN BONIFACIO
UNITÀ OPERATIVA COMPLESSA DI
GINECOLOGIA E OSTETRICIA

AMBULATORIO DI ECOGRAFIA DI *SCREENING*
DI DIAGNOSI PRE-NATALE

PRESTAZIONI ECOGRAFICHE DI II LIVELLO

CONSULENZA GENETICA IN GRAVIDANZA

ECOGRAFIE FETALI

Prestazioni di *screening* e diagnosi prenatale erogate nel servizio:

TEST COMBINATO

La maggioranza dei bambini nasce sana. Tutte le donne, qualunque sia la loro età, hanno un piccolo rischio di avere un bimbo con un handicap fisico e/o mentale.

In alcuni casi l'handicap può essere causato da un'anomalia genetica cromosomica come, per esempio, la SDR di Down.

Il solo modo certo per escludere anomalie cromosomiche nel feto è eseguire una procedura diagnostica invasiva: il prelievo dei villi coriali (tra l'11^a e la 13^a settimana) oppure l'Amniocentesi (prelievo del liquido amniotico dalla 16^a settimana).

Entrambe queste procedure hanno purtroppo un rischio di aborto di circa l'1%.

Il Test Combinato è invece il modo più accurato di stimare il rischio di Sindrome di Down alla 11^a-13^a settimana di gravidanza. Si tratta di uno *screening* che, a differenza dei metodi invasivi, non fornisce una diagnosi certa ma quantifica le probabilità che il feto sia affetto da un'anomalia cromosomica.

Si esegue nel primo trimestre di gravidanza, consiste in un'ecografia completa del feto, eseguita preferibilmente alla 12^a settimana e un prelievo ematico alla 10^a settimana.

Durante l'ecografia si misura la Translucenza Nucale, che rappresenta la definizione ecografica di una raccolta di liquido a livello della nuca del feto.

L'aumento dell'accumulo di questo liquido può essere associato in modo statisticamente significativo alla presenza della Sindrome di Down.

Nel sangue materno vengono dosate due proteine prodotte dalla placenta: free-BHCG e PAPP-A, che possono presentarsi alterate in una gravidanza con feto affetto dalla Sindrome di Down.

Presso questo Servizio vengono inoltre valutati i "*markers* ecografici aggiuntivi" quali:

- Osso Nasale
- Rigurgito della Tricuspid
- Dotto venoso

che permettono di aumentare la sensibilità del Test Combinato fino al 95%, cioè la capacità di identificare i feti affetti da anomalie cromosomiche.

I dati forniti dall'ecografia e dal prelievo ematico vengono elaborati da un sofisticato programma, di cui sono dotati esclusivamente i Centri e gli Operatori accreditati presso la Fetal Medicine Foundation di Londra. L'elaborazione eseguita in tempo reale consente di fornire alla futura mamma la percentuale di rischio che il suo bambino sia affetto da una possibile anomalia cromosomica.

È opportuno sottolineare che il test non fornisce una diagnosi: la positività esprime esclusivamente un rischio statistico relativo alla presente gravidanza e non indica che il feto è affetto da Sindrome di Down. Al termine dell'ecografia viene consegnato e discusso con la paziente l'esito del test.

Modalità di accesso

Prenotazione telefonica al numero 045 6138074 il lunedì e il venerdì dalle ore 12.30 alle 14.00.

Il prelievo ematico si esegue alla 10^a settimana presso il Laboratorio Analisi dell'Ospedale Fracastoro di San Bonifacio. Nello stesso giorno le pazienti parteciperanno all'incontro informativo della Diagnosi Prenatale tenuto da un'ostetrica e/o ginecologo specificatamente formati che illustreranno alla paziente le tecniche di *Screening Prenatale* e le possibili opzioni alternative. In base alla scelta dell'utente in tale occasione verrà fornita una *brochure* contenente tutte le informazioni, il consenso informato e un questionario (anamnesi personale e familiare) che verrà adeguatamente letta, compilata e firmata. Consegnata il giorno dell'ecografia al personale ostetrico.

Durante la telefonata di prenotazione verrà fornito l'appuntamento per l'ecografia ostetrica previsto per la 12^a settimana di gravidanza.

Con istruzione del Direttore Sanitario dell'Ulss 9 Scaligera - prot. n. 38765 del 2 marzo 2018, l'Ospedale di San Bonifacio prevede l'esecuzione del Test Combinato mediante la prescrizione di due ricette del medico di medicina generale o dello specialista:

- Una ricetta non esente per la prestazione 90.17.6 (prelievo ematico), per la quale si versa il *ticket* di 20,80 euro + quota fissa
- Una ricetta esente (codice di esenzione da 411 a 413 o 490) per la prestazione 88.78 (ecografia ostetrica)

Consegna del referto

Al termine dell'ecografia viene consegnata la risposta del test ed eseguito il *counseling* con il medico. Verrà fornito alla paziente un supporto iconografico digitale.

La durata dell'esame può variare in considerazione della posizione fetale.

Qualora il risultato del test dovesse evidenziare un rischio aumentato la paziente verrà presa in carico dal servizio per gli accertamenti diagnostici del caso: consulenza genetica ed eventuale procedura invasiva (Villocentesi e/o Amniocentesi), successivi esami ecografici di secondo livello, ecocardiografia fetale.

ECOGRAFIE OSTETRICHE DI II LIVELLO (DIAGNOSTICHE)

Trattasi di particolari e approfonditi esami ecografici eseguiti in base alle seguenti indicazioni:

- Cause fetali:

Eventuali anomalie evidenziate nel corso dell'ecografia del I° e/o del II° trimestre

Anomalie cromosomiche

NT > del 95 %

IUGR (ritardo di crescita intrauterino)

Idrope fetale

Gravidanze gemellari monocoriali

- Cause materne:

Precedente figlio affetto da patologia malformativa e/o genetiche

Malattie ereditarie famigliari

Infezioni materne (rosolia, citomegalo virus, toxoplasmosi, parvovirus)

Malattie materne

Assunzione di farmaci teratogeni

Modalità di accesso

Prenotazione telefonica al numero 045 6138074 il lunedì e il venerdì dalle ore 12.30 alle 14.00

ECOCARDIOGRAFIA FETALE

Accurato esame ecografico condotto sul cuore fetale che ha lo scopo di escludere eventuali malformazioni cardiache congenite. Eseguito presso il servizio con approccio multidisciplinare in collaborazione tra medico ostetrico e cardiologo pediatra.

Viene proposto in determinate e particolari condizioni (esempio: madre affetta da cardiopatia congenita, precedente figlio affetto da cardiopatia congenita, diabete, farmaci in gravidanza, anomalie cromosomiche, eventuali anomalie extra cardiache riscontrate).

te nel corso dell'ecografia del I° e del II° trimestre, NT aumentata, gravidanze gemellari monocoriali).

Modalità di accesso

Prenotazione telefonica al numero 045 6138074 il lunedì e il venerdì dalle 12.30 alle 14.00.

DIAGNOSI PRENATALE INVASIVA

Indicazioni:

- Determinazione del cariotipo fetale per età materna
- Genitore con anomalie cromosomiche (strutturali o aneuploidie) e/o sindromi rilevabili geneticamente
- Precedente figlio con cromosomopatia
- Anomalie ecografiche rilevate all'ecografia di *screening*
- Rischio aumentato per cromosomopatie dopo test combinato e /o DNA fetale con rischio aumentato
- Ricerca di agenti infettivi nel liquido amniotico

Si esegue: Villocentesi dalla 11^a alla 13^a settimana e 6 giorni di amenorrea

Amniocentesi dalla 16^a settimana di amenorrea

Modalità di accesso

Prenotazione telefonica al numero 045 6138074 il lunedì e il venerdì dalle ore 12.30 alle 14.00

Modalità di esecuzione della diagnosi invasiva

Entrambe le procedure sono precedute da una consulenza genetica: durante la visita la paziente viene informata sulle tecniche di esecuzione dell'esame, sulla sensibilità e sui limiti diagnostici di laboratorio, sui tempi di refertazione, e sulle percentuali di possibile perdita fetale dopo manovre invasive.

Controllo accurato degli esami ematochimici, sierologici della paziente (HIV, HBV, HCV, CMV test, Toxoplasmosi, Rosolia, VDRL-TPHA, Emogruppo+RH e Test di Coombs indiretto).

Esecuzione del prelievo sotto guida ecografica e dopo valutazione biometrica e anatomica fetale.

Dopo la procedura la paziente rimane presso il servizio per circa un'ora al termine della quale viene eseguito un controllo ecografico, e vengono fornite informazioni e i consigli del caso.

CONSULENZA DI GENETICA MEDICA

Su richiesta del ginecologo curante, la prestazione prevede una visita ed eventuali esami specifici eseguita da uno Specialista in Genetica Medica con particolare specializzazione in Diagnosi Prenatale e Medicina Materno Fetale.

Modalità di accesso

Prenotazione telefonica al numero 045 6138074 il lunedì e il venerdì dalle ore 12.30 alle 14.00

Data di redazione e approvazione: 17 maggio 2022