



Gentile Signora,

la informiamo che il Sistema Sanitario Regionale offre alle donne in gravidanza residenti in Lombardia la possibilità di accedere ad un percorso di screening prenatale per le aneuploidie fetali, ossia malattie legate ad anomalie del numero dei cromosomi.

I test di screening non forniscono la certezza della diagnosi di trisomia 21, 18 e 13 (aneuploidie più frequenti), ma permettono di calcolare con ragionevole accuratezza il rischio specifico di ogni donna di avere un bambino affetto da tali sindromi. In questo modo viene identificato un numero elevato di feti con patologie cromosomiche, riducendo al minimo le procedure diagnostiche invasive (villocentesi o amniocentesi) non necessarie. Questi ultimi esami sono in grado di determinare con certezza la presenza di malattie cromosomiche fetali, ma comportano un rischio di aborto legato alla procedura; pertanto, si cerca di riservarle ai casi in cui la probabilità di patologia sia elevata.

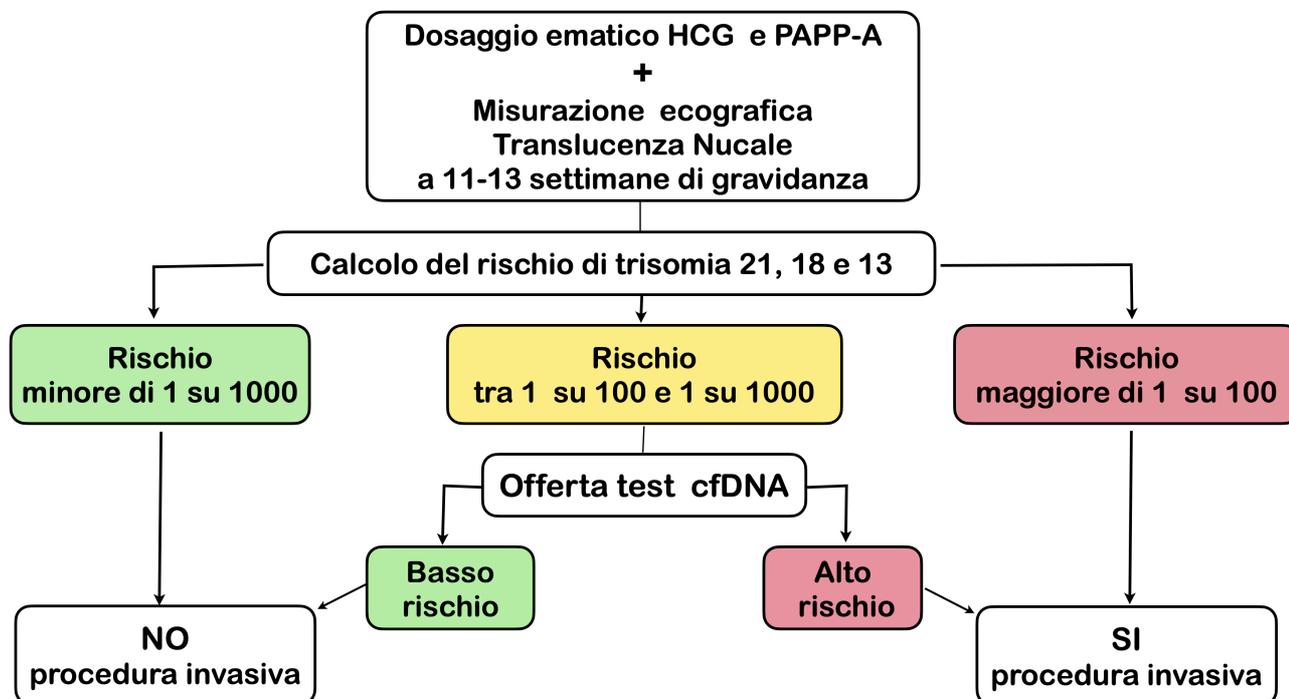
Il percorso previsto dal sistema sanitario regionale prevede uno screening di prima linea mediante test combinato ed un successivo screening delle trisomie 21, 13 e 18 mediante analisi del DNA fetale libero nel sangue materno (cfDNA/NIPT), offerto sulla base dell'entità del rischio che è stata stimata con il test combinato.

Il test combinato consiste in: 1) misurazione ecografica dello spessore della translucenza nucale del feto tra 11 e 13 settimane gestazionali; 2) prelievo di sangue materno per misurare le concentrazioni di due sostanze prodotte dalla placenta, la beta-HCG e la PAPP-A, da effettuare nei giorni precedenti l'ecografia.

Se l'esito del test combinato evidenzia un rischio per le trisomie 21, 13 e 18 compreso tra 1 su 100 e 1 su 1000, viene offerta la possibilità di eseguire gratuitamente il test cfDNA/NIPT. L'accesso alla diagnosi prenatale invasiva (amniocentesi o villocentesi) avverrà solo in presenza di un alto rischio determinato dal test combinato (maggiore di 1 su 100), oppure di alto rischio o mancato risultato al cfDNA/NIPT o in presenza di anomalie fetali diagnosticate mediante ecografia.

Di seguito è illustrato lo schema del modello di screening prenatale proposto.

Si stima che questo percorso possa consentire l'identificazione del **98%** dei feti affetti da trisomia 21, 13 e 18, con una percentuale di falsi positivi (ossia "falsi allarmi") del 4%.



Se desidera aderire al percorso di screening illustrato sopra la invitiamo a:

- Effettuare la prima visita in gravidanza entro le 9-10 settimane gestazionali, al fine, anche, ma non solo, di stimare l'epoca gestazionale, verificare se la gravidanza è singola o gemellare, discutere con un operatore qualificato delle opzioni di screening
- Richiedere al proprio Medico di Medicina Generale o Specialista Ginecologico del SSN n° 2 impegnative separate per le seguenti prestazioni:

88.78.4	ECOGRAFIA OSTETRICA PER STUDIO DELLA TRANSLUCENZA NUCALE	Esenzione M+settimana gestazionale, non oltre 13+6 sett.
90.17.6	HCG FRAZIONE LIBERA E PAPP-A (bi-test)	

- Prenotare l'ecografia ostetrica per la valutazione della translucenza nucale (11- 13 settimane gestazionali) attraverso i canali di prenotazione offerti dalla ASST Sette Laghi (CUP, numero verde).
- Tra 9 e 11 settimane recarsi c/o qualsiasi punto prelievi della ASST Sette Laghi (ospedaliero o casa di comunità, dal Lunedì al Venerdì) con impegnativa per eseguire il prelievo ematico per bi-test.
- Il giorno in cui verrà eseguita l'ecografia ostetrica, il medico prenderà visione dei risultati del bi-test e eseguirà il calcolo del rischio per trisomia 21, 13 e 18. Verrà quindi discusso l'esito del test combinato e programmati gli eventuali accertamenti successivi.

Ricordiamo che i test di screening per le aneuploidie fetali NON sono obbligatori: se non desidera aderire al percorso di screening sopra illustrato, si raccomanda comunque di effettuare l'ecografia ostetrica di screening del I trimestre (11-13 settimane gestazionali), che può essere eseguita gratuitamente nelle strutture del Sistema Sanitario Regionale (impegnativa con esenzione M12).

La invitiamo a visionare il video informativo alla pagina <https://www.asst-settelaghi.it/en/screening-malattie-cromosomiche>

