

## LA VALUTAZIONE DEL RISCHIO

Ormai da anni sono in atto ricerche per riuscire a identificare i feti a rischio di patologie cromosomiche senza ricorrere alle metodiche invasive (amniocentesi e villocentesi): queste, infatti, pur garantendo una risposta diagnostica e quindi certa, non sono scevre da rischi.

3

La tendenza è quindi quella di limitare tali indagini a situazioni specifiche e come esame di approfondimento a seguito di altri test.

Per comprendere al meglio le possibilità di indagine a disposizione e orientarsi tra le modalità e le tempistiche, la USL Toscana Centro ha istituito una Consulenza, denominata "ACCESSO AGLI SCREENING PRENATALI", cui partecipare prima dell'esecuzione di qualsiasi indagine prenatale, che viene prenotata dall'ostetrica del Consultorio alla consegna del Libretto di Gravidanza.

Alla Consulenza è preferibile essere accompagnate dal partner e informarsi preventivamente sulla presenza nelle rispettive famiglie di problematiche, particolarmente di tipo congenito.

A oggi la Regione Toscana offre come indagine di base gratuita per tutte le donne il TEST COMBINATO: la "combinazione" dell'età materna, del dosaggio di alcuni marcatori ematici (hCG e PAPP-A) e di valutazioni ecografiche (traslucenza nucale) permette di calcolare il rischio per quella specifica gravidanza che il feto sia affetto da trisomia 13, 18, 21.

Il TEST ALLARGATO rappresenta un'estensione del Combinato, e permette di calcolare il rischio di una patologia gravidica del versante materno: la preclampsia pretermine. Si realizza con un prelievo ematico aggiuntivo e un'ecografia che valuta anche altri parametri (flussimetria delle arterie uterine). Questo esame non è previsto nel Libretto Regionale di Gravidanza, ed è quindi a pagamento.

Qualora il test combinato evidenzi un rischio "intermedio" o "alto" viene proposto il NIPT (Non Invasive Prenatal Test): con un prelievo ematico è possibile rilevare frammenti di DNA placentare presenti nel sangue materno e analizzarli allo scopo di evidenziare il rischio di anomalie cromosomiche. Questa indagine prevede una partecipazione del costo – è cioè presente un ticket a carico dell'utente. In alternativa, o come ulteriore approfondimento a seguito di un NIPT positivo, può essere effettuata l'indagine invasiva.