

TEST COMBINATO (BITEST)

Che cosa è?

Si basa su un'ecografia ed un prelievo di sangue (non occorre essere a digiuno) finalizzati a calcolare il rischio di avere un feto con un'anomalia cromosomica (Sindrome di Down o Trisomia 21 e altre anomalie cromosomiche)

A cosa serve?

Calcolare il proprio rischio di avere un bambino con un'anomalia cromosomica

Quando si esegue?

A partire da 11 settimane + 6 giorni fino a 13 settimane + 6 giorni

Come si svolgerà l'esame?

Eseguirà prima una ecografia in genere per via transaddominale finalizzata a valutare le dimensioni del feto e la correttezza dell'epoca gestazionale raggiunta. Verrà quindi misurata la translucenza nucale ovvero lo spessore della raccolta di liquido che si trova tra la cute della nuca e l'osso occipitale del cranio, che tutti i feti hanno in quest'epoca di gestazione, ma che può risultare aumentata in presenza di anomalie dei cromosomi o altre patologie fetale. L'ecografia verrà eseguita da un medico accreditato dalla Fetal Medicine Foundation per eseguire questa misurazione. Le verrà quindi eseguito un prelievo di sangue su cui, presso il laboratorio analisi del Policlinico di Tor Vergata, verranno dosate due sostanze prodotte dalla placenta (free B-HCG e PAPP-A) le cui concentrazioni possono risultare differenti in presenza di una anomalia cromosomica.



Come viene calcolato il rischio di avere un bambino affetto da difetti cromosomici?

Ottenuti i risultati del prelievo di sangue dal laboratorio analisi il suo rischio viene calcolato

da un apposito software (fornito su licenza dalla Fetal Medicine Foundation di Londra) che terra in considerazione

- età materna
- precedenti casi di anomalie cromosomiche
- misurazioni della lunghezza del feto (CRL) e translucenza nucale
- concentrazioni delle due sostanze prodotte dalla placenta (free B-HCG e PAPP-A) ricercate nel sangue venoso materno

Che risultati otterrò?

Il risultato del test combinato sarà di essere ad alto o basso rischio. L'alto rischio viene definito quando la probabilità stimata di avere un feto con anomalia cromosomica è uguale o superiore ad una determinata soglia che è fissata dai nuovi Livelli Essenziali Assistenza (LEA 2017) in ≥ 300 .

Quanto è attendibile il test combinato?

Il test combinato identifica correttamente circa l'90 % delle donne che hanno un feto con la sindrome di Down. Circa il 5% delle donne riceve invece un risultato cosiddetto falso positivo, vale a dire che indica la presenza della sindrome di Down quando, invece, la sindrome non è presente.

Occorre sempre considerare che il risultato del test combinato indica solo il rischio di una specifica sindrome cromosomica. Pertanto, un risultato a basso rischio non garantisce che il feto non sia affetto così come un risultato ad alto rischio non significa che il feto ne sia sicuramente colpito.

Cosa succede se il test risulta ad alto rischio?

In caso di test ad alto rischio, le verrà programmata una consulenza genetica presso il Policlinico di Tor Vergata. In questa consulenza verranno discussi i risultati e programmati i successivi, approfondimenti di diagnosi prenatale invasiva (villocentesi od amniocentesi) e non invasiva (ricerca DNA fetale libero nel sangue materno. Indagini ecografiche specifiche) che potrà eseguire sempre presso il Policlinico di Tor Vergata

Il test combinato sostituisce la diagnostica invasiva (amniocentesi, villocentesi)?

Il test non sostituisce la villocentesi o l'amniocentesi ma permette di valutare il rischio anche nelle donne giovani e di limitare il ricorso alle tecniche invasive riservandole solo ai casi selezionati riducendo, così il rischio di aborti spontaneo che possono complicare l'amniocentesi e villocentesi.

Esistono differenze tra test combinato e altri test non invasivi quali la ricerca del DNA fetale libero nel sangue materno (NIPT)?

Sì, presentano caratteristiche differenti di applicabilità, sensibilità e accuratezza. Il test combinato può altresì essere implementato dal NIPT in un modello contingente per specifiche sottopopolazioni di soggetti. Ad ogni modo, indipendentemente dal tipo di modello applicato, è fondamentale, come da anni raccomanda il Ministero della Salute, che

il test prenatale sia offerto nell'ambito di un percorso di consulenza pre- e post-test, E' stato infatti dimostrato che la comprensione delle potenzialità e dei limiti del test è fortemente compromessa, in assenza di consulenza.

Ho una gravidanza gemellare posso eseguire il test combinato?

Il test combinato può essere eseguito nelle gravidanze gemellari. I dati della letteratura dimostrano una attendibilità però inferiore rispetto a quella della gravidanza singola. Nel caso di un risultato ad alto rischio in gravidanze bicorniali non è possibile sempre distinguere quale gemello è potenzialmente affetto per cui la eventuale diagnostica invasiva andrà eseguita su entrambi i feti, Non è eseguibile nel caso di tre o più gemelli

PRENOTAZIONI:

- 06.2090.3337
attivo dal lunedì al venerdì dalle ore 10.00 alle 12.00
- On-Line
compilando il form sul sito internet www.ptvonline.it → Servizi On Line
- medicinamaternofetale@ptvonline.it

Per prenotare è necessario

- fornire la data dell'ultima mestruazione ed un recapito telefonico
- essere in possesso di **TRE** impegnative

1a -Ecografia Ostetrica I Trim. Translucenza Nucale 88.78.4_100
(con codice di esenzione fino ad M13)

2a 1a Visita Ostetrica 89.26.3_0 (PER CONSULENZA PRENATALE)
(con esenzione fino a M13)

3a HCG FRAZIONE LIBERA E PAPP-A 90.17.6_0
(senza esenzione, ticket €24 circa)

TUTTE LE IMPEGNATIVE DEVONO RIPORTARE PRIORITA' D(DIFFERIBILE) OPPURE P(PROGRAMMABILE)

N.B. PER GRAV. GEMELLARE L'IMPEGNATIVA DELLA TRANSLUCENZA DEVE RIPORTARE NUMERO PRESTAZIONI DUE

Chi ne usufruisce può far inserire esenzione per reddito o patologia
OPPURE ESENZIONE PER GRAVIDANZA A RISCHIO M50 SU IMPEGNATIVA DELLO SPECIALISTA
GINECOLOGO