Diagnosi prenatale: metodiche disponibili, risultati, rischi per il feto

Prof.ssa Alessandra Graziottin
Direttore del Centro di Ginecologia e Sessuologia Medica, H. San Raffaele Resnati, Milano
Dott.ssa Dania Gambini
Dipartimento di Ginecologia e Ostetricia, H. San Raffaele, Milano

"Ho 40 anni e sono alla settima settimana più 6 giorni di gravidanza. Io e il mio compagno volevamo fare la villocentesi, ma il nostro ginecologo ce l'ha sconsigliata perché troppo invasiva: se sarà veramente necessaria (lo valuterà con l'ecografia), ci dirà lui se farla (anche se ovviamente la decisione finale spetterà sempre a noi). Ci siamo rivolti anche al ginecologo dell'ULSS il quale ci ha proposto un test a pagamento da fare con un semplice esame del sangue: dovrebbe dare lo stesso tipo di esito della villocentesi ma senza pericoli per il feto. Volevamo, se possibile, avere una vostra opinione in merito ai due tipi di esame. Grazie e cordiali saluti".
Daniela e Gianni

Gentile Daniela, la diagnosi prenatale rappresenta una scelta fondamentale da affrontare all'inizio della gravidanza. Il ginecologo ha il compito di informare la coppia circa le metodiche attualmente disponibili per lo screening delle anomalie cromosomiche, non sostituendosi in alcun modo alla scelta personale dei futuri genitori.
L'incidenza delle anomalie cromosomiche (la trisomia 21, o sindrome di Down, è la più frequente) aumenta all'aumentare dell'età materna. Schematicamente, la diagnosi prenatale si basa su metodiche invasive e non invasive.
Le metodiche invasive comprendono la villocentesi e l'amniocentesi, da eseguirsi rispettivamente tra la 10a e la 12a settimana e la 15a e la 17a settimana di gravidanza. Forniscono con certezza il cariotipo fetale (mappa cromosomica), con un'incidenza di aborto legato alla procedura pari all'1%.
Le metodiche non invasive sono rappresentate essenzialmente dalla misura della translucenza nucale (ottenuta mediante un'ecografia ostetrica eseguita tra l'11a e la 14a settimana di gravidanza), generalmente associata al Duo test (analisi biochimica sul siero materno dei livelli di free BHCG e PAPP-A); tale esame fornisce una probabilità di rischio di anomalie cromosomiche integrata con l'età materna.
Recentemente si sono diffusi test genetici basati sull'analisi del DNA fetale presente nel sangue materno, proprio come quello che vi è stato proposto: con un'accuratezza pari al 99%, si riescono ad identificare le principali anomalie cromosomiche senza rischi per la gravidanza. Cordiali saluti e in bocca al lupo!