

SERVIZI OFFERTI

Test combinato SCREENING ANEUPLOIDIE I trimestre

Il Centro è accreditato all'esecuzione di test di screening tra cui, nello specifico, il **TEST COMBINATO**, ottenuto dall'integrazione tra ecografia e dati biochimici. Il test attualmente **Non è ATTIVO**.



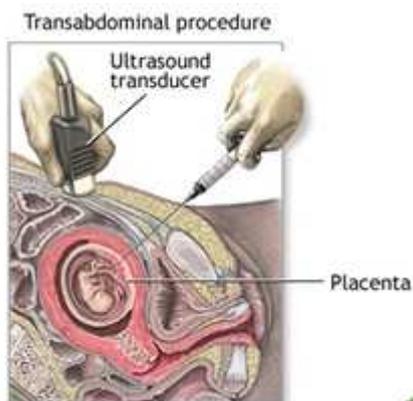
L'ecografia con NT viene eseguita tra 11 e 13 settimane compiute e valuta lo spessore del liquido raccolto nella nuca ("translucenza nucale") associato o meno alla rilevazione dell'osso nasale o di altri parametri valutati in caso di rischio intermedio. Il duotest è un prelievo di sangue materno che viene eseguito tra 9 e 11 settimane e valuta il livello di due ormoni prodotti dalla placenta (beta-hCG libera e PAPP-A). In alternativa il test combinato può essere eseguito in un unico step giornaliero secondo il modello anglosassone OSCAR. Combinando le informazioni dell'ecografia e del duo test con

l'età e la storia delle precedenti gravidanze è possibile identificare i feti a rischio di anomalie dei cromosomi, in particolare di trisomia 21, con un'accuratezza di quasi il 90%.

Tale test è rivolto a tutte le donne che vogliono una percentuale di rischio personalizzata e non basata solo sulla loro età. Se il test indica per il feto un rischio elevato di trisomia 21 è possibile procedere all'esame dei cromosomi (cariotipo fetale) mediante villocentesi o amniocentesi.

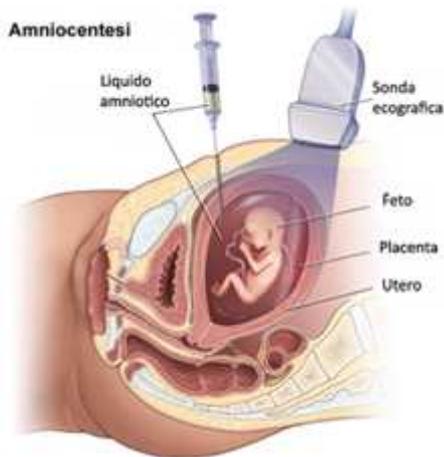
VILLOCENTESI

La villocentesi è un prelievo di tessuto placentare che si esegue indicativamente tra la 11a e la 13a settimana di gravidanza e permette di diagnosticare le principali anomalie cromosomiche del feto e alcune tra le più gravi e frequenti malattie genetiche (fibrosi cistica, sindrome dell' X fragile, talassemia).



L'esame consiste in una puntura dell'addome materno sotto guida ecografica e comporta un rischio di aborto intorno all'1%. La villocentesi è l'esame di scelta per riconoscere entro i primi 3 mesi una anomalia dei cromosomi o dei geni ed è consigliabile quando la coppia è ad alto rischio per tali malattie (figli o familiari affetti, età materna avanzata), o se il feto è stato giudicato positivo allo screening per la trisomia 21 (test combinato). La villocentesi rispetto alla amniocentesi, a parità di rischi di aborto, fornisce una risposta più rapida (circa 6/7 giorni dal prelievo) e più precoce (entro la 13a settimana di gravidanza).

AMNIOCENTESI



L'amniocentesi è il prelievo di liquido amniotico e si esegue a partire dalla 15ª settimana di gravidanza al fine di diagnosticare, come la villocentesi, le principali anomalie cromosomiche del feto e alcune tra le più gravi e frequenti malattie genetiche. L'esame consiste in una puntura dell'addome materno sotto guida ecografia e comporta un rischio di aborto inferiore all'1%. L'amniocentesi è consigliabile se esiste un alto rischio per anomalie dei cromosomi o dei geni nella coppia (figli o familiari affetti, età materna avanzata) o nel feto (rilievo di malformazioni all'ecografia morfologica), se il feto è stato giudicato positivo allo screening per la trisomia 21 del secondo trimestre (triplo test), o per verificare la trasmissione al feto di alcune infezioni materne contratte in gravidanza.

Con i metodi tradizionali l'esito dell'amniocentesi è disponibile 2-3 settimane dopo il prelievo.

AMBULATORIO MALATTIE INFETTIVE in gravidanza



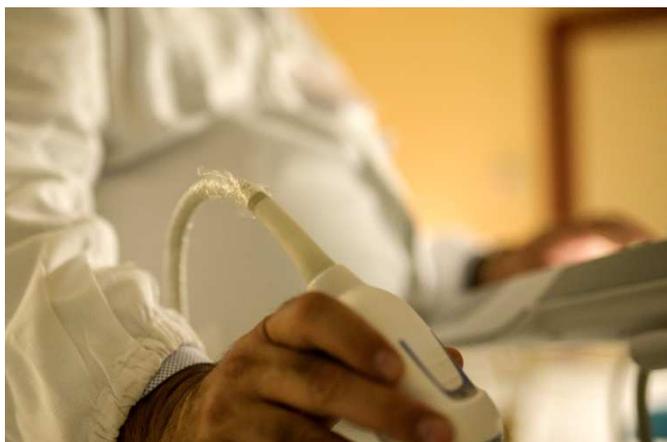
Nel caso di infezione in atto o recente della mamma da parte di alcuni virus (toxoplasma, citomegalovirus, varicella) documentata da prelievo ematico, è possibile essere inserite in un percorso specifico di diagnosi e controllo che consenta di verificare o accertarsi dell'avvenuta trasmissione intrauterina di tali virus e di intervenire con terapia adeguata ove possibile.

CONSULENZA/COLLOQUIO PRENATALE



Vengono garantiti incontri finalizzati all'acquisizione di informazioni relative alla problematica specifica. Colloqui destinati ad un'appropriata gestione del singolo caso, ad una scelta consapevole della coppia sulle diverse possibilità di screening e diagnosi delle aneuploidie e informazioni riguardo vantaggi e limiti delle diverse metodiche di indagine prenatale offerte.

ECOGRAFIA DI II LIVELLO O ECOGRAFIA DIAGNOSTICA (Gravidanze patologiche)



È un esame mirato o completo della morfologia fetale comprendente le strutture intracraniche, lo studio del volto, dell'apparato cardiovascolare, degli organi splancnici, delle estremità e della colonna vertebrale unitamente alla valutazione per via transvaginale della cervicometria per la previsione del parto prematuro e allo studio della velocimetria doppler fetale.

Viene eseguita attorno alle 19-22 settimane o al bisogno ed è indicata nelle coppie il cui figlio è a rischio di malformazioni per familiarità o per

sospetto ecografico all'esame di screening del II Trimestre, in caso di assunzione di farmaci potenzialmente teratogeni in corso di gravidanza, in caso di malattie infettive contratte nel corso della gestazione, in gestanti affette da diabete pregravidico, nei casi in cui sia riscontrata una aumentata zona di translucenza nucale e in tutti i casi di aumentato rischio di insufficienza placentare o parto prematuro. Consente di riconoscere l'80-90% di tutte le malformazioni maggiori con alcuni limiti che riguardano i difetti di piccole dimensioni (come alcuni difetti del cuore), i difetti evolutivi (emorragie e neoplasie) o a comparsa tardiva e la patologia del tratto gastro - enterico.

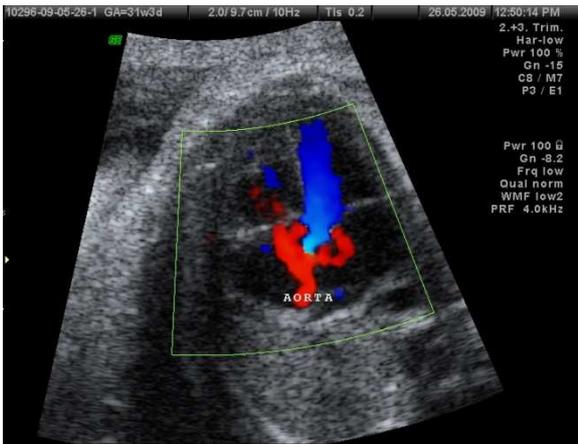
Può essere eseguita anche in epoca precoce (14-16 settimane) in particolari situazioni di rischio.

CONSULENZE POLISPECIALISTICHE



Qualora si rendesse necessario, il Centro si avvale delle consulenze di diversi specialisti (genetista, cardiologo, chirurgo, psicologo..) il tutto al fine di fornire il miglior counselling possibile e la migliore precisazione diagnostica e prognostica sulle problematiche riscontrate e quindi per poter sostenere ed eventualmente accompagnare la donna/coppia nelle scelte più appropriate e mirate al singolo caso specifico.

ECOCOLORDOPPLER CARDIACO FETALE (Ecocardiografia Fetale o Studio del Cuore Fetale)

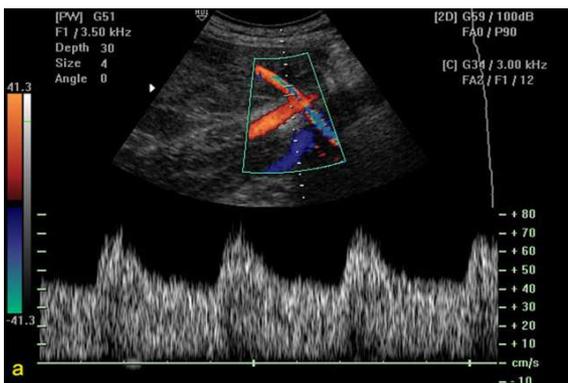


È un esame dedicato allo studio specifico dell'anatomia e della funzionalità cardiaca fetale eseguito solitamente tra la 20^a e la 24^a settimana. Tale esame è utile nelle pazienti a rischio specifico per patologie pregresse o in atto (es diabete pregravidico) e in particolare a quelle con un sospetto all'esame di I livello.

Può essere condotto anche in epoche più precoci ma solo in situazioni particolari.

VELOCIMETRIA DOPPLER - FLUSSIMETRIA

La velocimetria doppler delle arterie uterine permette di valutare la funzionalità del circolo uterino già a 12 settimane. Se questa è alterata o non adeguata oltre le 24 settimane il rischio di sviluppare una forma grave



di ritardo di crescita del feto (IUGR) o di preeclampsia si aggira intorno al 30%, mentre è molto bassa in caso di esame regolare. La sua esecuzione è quindi consigliabile a tutte quelle pazienti con precedenti casi delle suddette patologie. Il doppler dei distretti arteriosi e venosi fetali (a. ombelicale, a. cerebrale media, dotto venoso e v.cava inferiore) rappresenta poi un valido sostegno nel controllo della patologia fetale, particolarmente nei casi di IUGR.

GENETISTA

La consulenza genetica consiste in un colloquio con un consulente Genetista, specialista in Genetica Medica che, valutando la storia personale e familiare del Probando (cioè del paziente che si sottopone alla consulenza) ed esaminato i test già eseguiti o richiedendone di ulteriori, determinerà il rischio di trasmettere o di sviluppare malattie genetiche. È il processo attraverso il quale i soggetti, o i familiari a rischio per una malattia che può essere ereditaria, vengono informati delle conseguenze della malattia, dei modi con i quali essa può essere prevenuta, diagnosticata o curata, del rischio della sua comparsa e della probabilità di trasmetterla. Scopo della consulenza genetica è quindi quello di fornire informazioni riguardanti le malattie genetiche ed i test ad esse correlate ai pazienti che desiderano un supporto nella gestione delle proprie caratteristiche ereditarie



CONSULENZE TERATOLOGICHE



Le consulenze Teratologiche vengono effettuate per valutare le conseguenze dell'esposizione in epoca periconcezionale e in gravidanza a fattori teratogeni noti o sospetti tali (infezioni, patologie, farmaci, radiazioni, ambiente lavorativo) sul prodotto del concepimento, al fine di ridurre, se possibile, i fattori di rischio esaminati e di impostare un appropriato monitoraggio/management della gravidanza.