

## Gravidanza: come diagnosticare le anomalie cromosomiche del feto

Prof.ssa Alessandra Graziottin

Direttore del Centro di Ginecologia e Sessuologia Medica

H. San Raffaele Resnati, Milano

“Mia moglie ha 42 anni ed è alla sesta settimana di gravidanza. Visto l’età, vorremmo fare la villocentesi, ma il ginecologo l’ha sconsigliata perché troppo invasiva. Un ginecologo dell’ASL, invece, ci ha proposto un test da fare con un prelievo del sangue: dice che è attendibile e sicuro per il feto. Ci può chiarire bene le differenze fra questi diversi esami? Che cosa ci conviene fare?”.  
Marco (Venezia)

Gentile Marco, il rischio di anomalie cromosomiche – fra cui la trisomia 21, o sindrome di Down, la più frequente – aumenta con l’età materna: il vostro desiderio di verificare la situazione è quindi assolutamente corretto. Il ginecologo ha il compito di illustrare ai futuri genitori le metodiche disponibili per lo screening, ma non deve sostituirsi in alcun modo alla scelta della coppia: la decisione spetta a voi. Le metodiche possono essere invasive o non invasive.

Quali sono 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 la mappa cromosomica del feto (cariotipo), con un rischio di aborto legato alla procedura pari all’1%.

E quali sono quelle non invasive?

La più efficace è la translucenza nucale (ottenuta mediante un’ecografia ostetrica eseguita fra l’11a e la 14a settimana di gravidanza), generalmente associata al “duo test”, ossia alla misurazione biochimica, effettuata sul siero materno, dei livelli di beta hCG libera (una glicoproteina prodotta dalle cellule che danno origine alla placenta) e PAPP-A (acronimo di Pregnancy-associated plasma protein A, ossia proteina plasmatica A associata alla gravidanza). Tale esame fornisce una probabilità di rischio di anomalie cromosomiche integrata con l’età materna.

E l’esame del sangue di cui ci ha parlato il medico dell’ASL?

E’ un test genetico basato sull’analisi del DNA fetale presente nel sangue materno: identifica le principali anomalie cromosomiche con un’accuratezza del 99%, e senza rischi per la gravidanza.