

Esami prenatali

Per avere informazioni sulla salute del nascituro, esistono test da fare in gravidanza, che hanno diverse indicazioni a seconda che ci sia un rischio alto o basso di malattie congenite. Per esempio, il rischio di avere un bambino con sindrome di Down cresce con l'età della madre:

età materna al parto	rischio di sindrome di Down
• 20	1 su 1.167
• 25	1 su 1.250
• 30	1 su 952
• 35	1 su 378
• 40	1 su 106
• 45	1 su 30
• 49	1 su 11

Basso rischio

In una gravidanza a basso rischio, cioè quando la madre ha meno di 35 anni, gode di buona salute e non ci sono stati casi in famiglia di anomalie genetiche, si può seguire quanto indicato dal protocollo ministeriale, che prevede controlli degli esami del sangue ripartiti nei nove mesi e tre ecografie allo scadere dei trimestri.

■ Nel primo trimestre:

- data della gravidanza;
- vitalità del feto;
- eventuale gravidanza gemellare.

■ Nel secondo trimestre

(cosiddetta ecografia morfologica):

- formazione degli organi del feto;
- quantità del liquido amniotico;
- posizione della placenta.

■ Nel terzo trimestre:

- accrescimento del feto;
- quantità del liquido amniotico;
- posizione della placenta.

L'ecografia morfologica rileva le misure relative a: testa; colonna vertebrale; torace; addome; arti.

Non esistono motivi medici per effettuare indagini ecografiche speciali, come quelle tridimensionali: anche se gli ultrasuoni utilizzati per l'esame non si sono dimostrati dannosi, vige il principio che è bene utilizzare gli esami a minor emissione di energia per il tempo minimo necessario a ottenere immagini diagnostiche.

L'ecografia, come nessun altro esame prenatale, non è infallibile e ci sono molte variabili che possono condurre all'errore: lo spessore dell'adipe materno, la posizione non favorevole del feto, la scarsa quantità di liquido amniotico. Solo la metà delle malformazioni viene identificata dagli esami:

anomalia presente	percentuale di rilevazione
• anencefalia	98-100
• gastroschisi	90
• agenesia renale bilaterale	75-100
• spina bifida	70-90
• onfalocele	66-90
• ernia diaframmatica	66-80
• aneuploidie	60
• anomalie cardiache maggiori	36-77
• difetti degli arti	25-53
• labiopalatoschisi	20

Alto rischio

Si riconoscono diversi fattori che alzano il rischio di anomalie in gravidanza.

■ Rischio a priori:

- età materna avanzata (uguale o superiore a 35 anni);
- precedente figlio affetto da anomalia cromosomica o malformazione ereditaria grave;
- genitore portatore di anomalie cromosomiche.

■ Rischio acquisito:

- sospette malformazioni all'esame ecografico;
- assunzione di farmaci che possono provocare malformazioni;
- infezioni contratte in gravidanza

- alcune malattie della madre;
- alcuni rilievi dell'esame del sangue materno o dell'ecografia, che suggeriscono una elevata probabilità che il feto sia affetto da anomalie cromosomiche: i cosiddetti **doppio** o **triplo** o **quadruplo test** (da eseguire in centri specializzati sottoposti a continua verifica della qualità dalle singole Regioni).

Quando esistono queste condizioni, si può chiarire il sospetto con il prelievo di campioni biologici (indagine invasiva), per diagnosticare malattie genetiche o congenite. Le tecniche sono due.

- **Villocentesi** o prelievo dei villi coriali (fin dalla 8^a settimana), che consiste nell'aspirazione di una piccola quantità di tessuto coriale, cioè di quel tessuto che diventerà la placenta. Questa pratica ha il vantaggio della precocità, ma ha un tasso di aborti compreso tra il 4 e il 6 per cento, per cui deve essere effettuata in casi selezionati.

- **Amniocentesi** (a partire dalla 16^a settimana), che consente il prelievo di liquido amniotico dalla cavità uterina. Nel liquido amniotico è possibile trovare cellule della cute del feto, sulle quali si possono studiare i loro cromosomi. Provoca aborto nel 0,5-1 per cento dei casi.

Che fare, dopo?

Occorre sapere in anticipo che la medicina può offrire solo un'accurata interpretazione probabilistica della situazione, ma non la soluzione decisionale. Spesso, dopo essere venuti a conoscenza di un risultato sfavorevole di uno di questi test prenatali, i futuri genitori chiedono al medico: «E adesso cosa dobbiamo fare?».

Il medico corretto sul piano deontologico deve affiancare i familiari nella completa comprensione del significato delle informazioni, ma non può dare una risposta: la conseguente decisione si fonda su valori morali non trasferibili. ■