L’ecografia delle 12 settimane, la Translucenza Nucale e il Bi-Test

L’ecografia delle 12 settimane di gravidanza, anche detta della translucenza nucale, è la prima ecografia di routine della gravidanza. Questa ecografia si può eseguire in consulenza o come l'inizio di un rapporto continuativo dove verrà offerta la diagnosi e il supporto per tutta la gravidanza.

Lo screening delle 12 settimane viene utilizzato per:

- controllare che la gravidanza sia in normale evoluzione (vitalità)
- identificare la presenza di gravidanza gemellare o plurime
- verificare se lo sviluppo fetale è normale ed identificare i primi segni di anomalie o indicazioni di indirette per un aumentato rischio per la sindrome di Down e diagnosticare difetti cardiaci gravi
- eseguire un dosaggio ormonale (PAPPA-A e freeBeta-hCG
- individuare il sesso del bambino, quando possibile (anche se si può anche scegliere di non saperlo)

L’ecografia del 1^ trimestre permette una attenta valutazione della anatomia fetale con uno studio sistematico degli organi visualizzabili; essa è in grado di rilevare le anomalie che possono essere indirettamente collegate con la sindrome di Down o altri principali tipi di difetti di nascita. Nella maggior parte dei casi si tratta di una conferma che le cose stanno procedendo normalmente; di rado, questa ecografia mette in evidenza un problema che richiede una più stretta osservazione.

La translucenza nucale deve essere eseguita tra 11 settimane e 13 settimane 6 giorni di gravidanza. I risultati dell’ecografia saranno combinati con altre informazioni, tra cui l'età materna, la storia personale e risultati di un esame del sangue che controlla due specifiche proteine (freebeta- HCG e PAPPA); questo test è definito test combinato del primo trimestre di gravidanza ed è utilizzato per calcolare un rischio di alcune anomalie cromosomiche.

Cosa aspettarsi durante una ecografia della 12 settimana di gravidanza

All’esame sarà dedicato almeno 30 minuti in modo che la signora non si senta pressata ed avrà il tempo sufficiente per fare domande. Sarete accolti e verrà fatta una anamnesi e.

L’ecografia impiegherà circa 30 minuti. Normalmente si tratta di una ecografia per via transaddominale e, più raramente, quando le immagini non sono chiare, per via transvaginale. Durante l’ecografia verranno spiegati i punti salienti della anatomia fetale cercando di spiegare il loro significato eventuale in termini di rischio per la il rischio di sindrome di Down e altre anomalie congenite.

Verrà infine rilasciato un referto corredato di immagini.

Come detto a questa ecografia potrà associarsi un prelievo di sangue con dosaggio di alcune sostanze i cui risultati saranno pronti entro 24 ore e che verranno inseriti in un software dedicato, e combinati con i dati personali ed ecografici.

Entro le 24 ore dall'ottenimento dei risultati si provvederà ad inviare un referto definitivo comprendente tutti i parametri ecografici e biochimici. Nel caso di risultati anomali la paziente verrà immediatamente contattata telefonicamente oltre che le verrà inviato comunque il referto via mail.

Test di screening per la sindrome di Down

Durante l'ecografia verrà misurata la raccolta di fluido sottocutaneo nella parte posteriore del collo del bambino. Questa raccolta va sotto il nome di translucenza nucale. Questo dato molto attendibile viene utilizzato insieme ad altri per dare una indicazione probabilistica della sindrome di Down.

Contestualmente alla ecografia verrà eseguito l'esame del sangue e come detto viene utilizzato per misurare i livelli di due ormoni nel sangue, che forniscono un altro indizio di un rischio di avere un bambino con sindrome di Down. Anche se il test del sangue è opzionale è consigliato in quanto aumenta la precisione di questo test. L'ecografia ha una sensibilità attorno al 70% ma aumenta sino al 90% quando combinato con il test del sangue.

Se il livello di rischio è alto

Durante lo studio ecografico, laddove sia evidente un rischio di sviluppo anormale sarà cura del medico ecografista rispondere alle vostre domande e spiegare il contesto. Il test può solo fornire un'indicazione del rischio e non ci sono ulteriori prove che offrono una valutazione più precisa.

Tuttavia nel caso in cui la coppia non sia convinta di eseguire i test invasivi, si potrebbe pensare di suggerire uno dei nuovi test di screening non invasivi su sangue materno. Questi permettono una attenta analisi dei cromosomi fetali e richiedono un singolo campione di sangue prelevato dal braccio. Va sempre ribadito però che anche in questo casi si tratta di test di screening.

Quando la coppia, informata del rischio, decide di sottoporsi ad una diagnosi certa, i test invasivi come il prelievo dei villi coriali (CVS) o l'amniocentesi sono gli unici test che daranno una certezza in ordine all'alto rischio sollevato durante il test di screening.