

NOTA INFORMATIVA PER  
ESAME DIAGNOSTICO “*BI-TEST*” O “*ULTRASCREEN*”

Eseguito dal Dr/Prof ..... il colloquio informativo in data: ..... durata colloquio .....

## Note Informative

Il test combinato “*Bi-test*” o “*Ultrascreen*”, tra la FreeBetaHCG e PAPP-A, sul sangue venoso materno e la “traslucenza nucale” del feto tra la 11<sup>a</sup> e la 14<sup>a</sup> settimane ha lo scopo di **stimare il rischio** di anomalie cromosomiche (cromosomi diversi), in particolare dalla *Trisomia 21* (sindrome di *Down*) o dalla *Trisomia 18* (sindrome di *Edwards*) e di **identificare condizioni** di rischio particolare per alcune anomalie anatomiche o placentari.

La misura della traslucenza nucale è un esame ecografico complesso che deve essere effettuato da medici specificamente preparati ad eseguirlo e richiede apparecchiature ecografiche di alta tecnologia. Così come l’esecuzione dell’esame di laboratorio su sangue intero deve essere eseguito con apparecchiature e materiali certificati in laboratori accreditati dagli organi sanitari regionali.

Questo esame è rivolto: a donne di età **inferiore a 35 anni**, a basso rischio per anomalie cromosomiche, che ritengono utile **valutare** in modo più preciso **il loro rischio individuale** e poter decidere se fare o meno ulteriori esami invasivi (amniocentesi o prelievo di villi coriali); di età **superiore a 35 anni**, quindi a medio o alto rischio che, al contrario, ritengono utile rivalutare in modo più preciso il loro rischio individuale per decidere eventualmente di non esporsi alla diagnosi prenatale invasiva.

L’età, in alcuni casi, può non essere considerata da sola un criterio utile per decidere in merito all’opportunità di una diagnosi citogenetica invasiva come il prelievo di villi o di liquido amniotico.

***In cosa consiste il Bi-Test e come si esegue l’esame?*** Questo tipo di esame non è invasivo ed è pertanto innocuo sia per il feto sia per la madre. Consiste in un’ecografia – attraverso la quale si verifica la vitalità dell’embrione e l’assenza di sue gravi malformazioni, si misura la lunghezza del feto e lo spessore della “traslucenza nucale”–, e in un prelievo di un cc di sangue materno attraverso il quale si misura la concentrazione di sostanze prodotte dalla placenta (FreeBetaHCG e PAPP-A).

***Che cos’è la “Traslucenza nucale”?*** Con questo termine viene indicato il liquido linfatico che si raccoglie nella parte posteriore del collo del feto, nella fase del suo sviluppo che va dalla 10<sup>a</sup> alla 14<sup>a</sup> settimana.

L’eccesso di liquido che determina un aumento della traslucenza nucale, **in alcuni casi**, si associa ad un maggior rischio di anomalie cromosomiche **nonché** a un maggior rischio di patologie malformative (cardiopatie fetali) o della placenta.

***Come si esaminano gli esiti delle indagini?*** I risultati di questi due esami, l’ecografia e il prelievo di sangue, vengono analizzati, attraverso un particolare *software* che esegue una combinazione tra i valori di rischio di entrambi i test in modo da ottenere la migliore “**stima del rischio**”.

***Entro quanto tempo avrò i risultati dell’esame?*** Il tempo stimato per il completamento dell’esame è di circa 3 giorni.

***Qual è l’attendibilità dell’esame?*** Questo esame non è un test diagnostico in grado di riconoscere se il feto è malato o sano, ma fornisce la **miglior stima possibile** della **probabilità** che il feto possa essere affetto dalle anomalie precedentemente descritte

Il risultato è espresso come una possibilità di avere un feto affetto da anomalie su un numero più o meno grande di feti normali ad esempio 1 su 500, 1 su 3000 o 1 su 80. Spetterà a Lei e al Suo compagno decidere se un certo valore di rischio è tale da affrontare altre procedure diagnostiche invasive quali la Villocentesi o l’Amniocentesi che comportano un rischio aggiuntivo di abortività (prelievo di villi coriali, 1 caso su 100/200 prelievi; per l’amniocentesi, 1 caso su 200/400 prelievi).

L'accuratezza di questo test può essere descritta come la capacità di identificare sostanzialmente l'80%-85% dei feti, affetti da malformazioni se si eseguono i dovuti esami diagnostici nei casi a rischio (il prelievo di villi coriali o l'amniocentesi).

In realtà, ogni coppia sceglie che cosa fare in base alla propria personale valutazione del rischio stimato, in funzione delle proprie convinzioni personali. Può essere ad esempio che una donna di 39 anni alla prima gravidanza decida di non fare diagnosi invasive, se l'esame fornisca informazioni per un rischio di 1 possibilità su 200, e che invece una giovane donna di 25 anni richieda ulteriori accertamenti, se la stima del rischio risultasse di 1 su 400. Viceversa è molto importante capire che quando l'esame da un risultato a basso rischio, ad esempio uguale a 1 possibilità su 3000, questo rischio, anche se bassissimo, non è zero.

La coppia che vuole la certezza diagnostica non deve quindi sottoporsi a questo esame, che per quanto preciso non fornisce una diagnosi, ma solo una **stima del rischio**.

**Come avviene la valutazione dei risultati dell'esame?** Il risultato sarà comunicato come **stima delle probabilità** (ad esempio 1 caso patologico possibile su 2000 o 1 caso patologico possibile su 100) e non come risultato positivo o negativo. Sulla base di questa stima, successivamente, sarà Lei a decidere se fare o meno altri accertamenti di tipo invasivo (amniocentesi, prelievo di villi coriali) oppure no.

Nel caso in cui l'esame combinato sia a basso rischio e la misura della traslucenza nucale fosse superiore ai valori normali, sarà immediatamente informata circa l'opportunità di eseguire un'adeguata valutazione ecografica dell'anatomia fetale a partire dalla 16<sup>a</sup> settimana, per escludere patologie malformative (cardiopatie fetali) o placentari.

Alla luce di quanto oggi osservato dalla letteratura scientifica è opportuno considerare la possibilità di eseguire un'ecografia mirata alla valutazione di parametri aggiuntivi (osso nasale, dotto venoso, rigurgito tricuspide) o in alternativa un secondo dosaggio di sostanze placentari alla 16<sup>a</sup> settimana di gravidanza in tutti quei casi con un rischio basso, (rischio intermedio: tra 1 su 350 e 1 su 1000) che potrebbero giovare della capacità di questo esame sequenziale per precisare ulteriormente la stima del rischio.

Io sottoscritta .....  
nata il ...../...../..... Nazionalità ..... lingua parlata .....  
richiedo che venga eseguita la misura della *traslucenza nucale del feto* e il prelievo di 1 cc di sangue dalla vena del mio braccio con lo scopo di **stimare il rischio** che il feto sia affetto da anomalie legate al numero dei cromosomi, in particolare dalla *Trisomia 21* (sindrome di *Down*) o dalla *Trisomia 18* (sindrome di *Edwards*) e di identificare condizioni di rischio particolare per alcune anomalie anatomiche o placentari.

**Dichiaro** di aver avuto un colloquio con il Dr/Prof. ....  
Medico Ostetrico Ginecologico e di essere stata informata in modo chiaro e a me comprensibile sulla procedura adottata, per l'esecuzione dell'esame diagnostico "Bi-Test", sui suoi limiti e sul fatto che:

- ✓ l'esame ecografico viene eseguito da medici con competenze specifiche in questo tipo particolare di esame e con apparecchiature ad alta tecnologia che consentono di riprodurre al meglio la tecnica originale. Le immagini diagnostiche saranno archiviate e conservate per almeno 5 anni secondo le norme sulla privacy
- ✓ il sangue prelevato sarà analizzato da un laboratorio con tecnologie certificate dagli organi sanitari competenti secondo gli standard previsti dalla *Fetal Medicine Foundation*.

**Ho capito che:**

- ✓ la sensibilità di questo esame può essere descritta come la capacità di identificare sostanzialmente l'80%-85% dei feti affetti da malformazioni e che, tutti i casi in cui il rischio è alto, possano essere eseguiti esami invasivi quali il prelievo di villi coriali o l'amniocentesi
- ✓ questo esame **non è un esame diagnostico** e che non potrà predire se il feto è malato o sano, **ma** che **fornirà** come risultato la **miglior stima possibile** della probabilità che il feto possa essere affetto dalle anomalie illustrate
- ✓ il risultato dell'esame mi verrà comunicato come **“stima del rischio”** (e non come risultato positivo o negativo) e che sarà mia responsabilità decidere, in base al mio rischio, se sottopormi al prelievo di Villi Coriali o all'Amniocentesi per confermare la normalità o diagnosticare condizioni di patologia cromosomica; se desiderassi altri chiarimenti sull'interpretazione del risultato oltre a quelli che già mi sono stati spiegati potrò rivolgermi al Medico Curante
- ✓ questa serie di accertamenti non costituisce una garanzia di normalità, ma una garanzia di avere eseguito secondo lo stato dell'arte medica più aggiornata, i controlli oggi possibili per limitare il rischio di patologie cromosomiche.

**Sono stata inoltre informata che:**

- ✓ nel caso in cui la traslucenza nucale fosse superiore come spessore ai valori considerati tipici, sarà opportuno eseguire dei controlli ecografici diagnostici alla 16<sup>a</sup> e alla 20<sup>a</sup> settimana per escludere altre patologie fetali o placentari. Questi ulteriori esami potranno essere compiuti anche nel caso in cui il risultato dell'eventuale analisi dei cromosomi risultasse normale.
- ✓ alla luce di quanto oggi osservato dalla letteratura scientifica, è opportuno considerare la possibilità di eseguire un'ecografia mirata alla valutazione di parametri aggiuntivi (osso nasale, dotto venoso, rigurgito tricuspideale) o in alternativa un secondo dosaggio di sostanze placentari alla 16<sup>a</sup> settimana di gravidanza qualora il rischio risultasse basso, ma non inferiore a 1 su 1000, (rischio intermedio: tra 1/350 e 1/1000), in quanto potrei giovarmi della capacità del test sequenziale per precisare ulteriormente la stima del rischio.

**Dichiaro**, inoltre, di aver ricevuto risposte in merito a .....

.....  
.....  
.....

Dichiaro, inoltre, che mi è stato chiesto se volevo essere assistita nell'informazione da una persona di mia fiducia ed ho risposto negativamente / positivamente indicando il/la sig./ra .....

Data .....

Firma dell'Assistita / Tutore .....

Firma dell'Interprete e/o Persona di fiducia: .....

Firma del Medico .....