

La Fetal Medicine Foundation di Londra (FMF), rilascia un certificato agli operatori che dimostrino di possedere conoscenza della procedura e di attenersi ai criteri per il controllo dei risultati, e fornisce il software per il calcolo statistico del rischio.

Traslucenza Nucale

*Segno ecografico transitorio del I trimestre
Iperriflettenza "catturata" dall'immagine ecografica*



Ipotesi del meccanismo fisiopatologico dell'edema nucale

- *malformazioni cardiache fetali*
- *transitorio meccanismo di decompressione a protezione dello sviluppo delle strutture intracraniche*
- *alterazioni del collagene (geni che codificano il collagene che sono mappati sul cromosoma 21)*

Misurazione della translucenza nucale

CRL compreso tra 45 ed 84mm
corrispondente a 11,2-13,6 sett. (Nicolaides, 2004)



Il feto deve occupare almeno tre/quarti dello schermo

Sezione sagittale del feto in atteggiamento "neutro"

Distinzione tra cute fetale e membrana amniotica

Calibri posti sulle due linee che definiscono la NT

Effettuare più misurazioni

*Verificare la presenza del cordone ombelicale
in vicinanza del collo*

35
3001467-03-25-12 09-11w64
TWS 4-01-08 MI 0.5
11.0cm / 39s Da 0.8 2100.2807 371400



2+3 Fram.
1.58 - 1.08
Pwr 84 %
Ga 15
Ca 147
P3 / 02

SWS 1-01-08 MI 1.4
11.0cm / 39s Da 0.1 25.12.2008 322701



2+3 Fram.
1.01 - 1.01
Pwr 87 %
Ga 14
Ca 147
P3 / 02
SWS 1

L'ingrandimento deve essere tale per cui ad un aumento minimo nella distanza tra i calibri corrisponda una variazione di soli 0,1 mm

1-0.16cm

Voluson

36 E8

D00424-08-05-13.5

RAB4-8-DIOB

7.5cm / 1.4 / 32Hz

M1 1.2

Tis 0.1

Policlinico Le Scotte

13.05.2008 01:43:14 AM

1. Trim.

Har-alto

Pwr 100 %

Gn 0

07 / M7

P3 / E3

3RI II 3

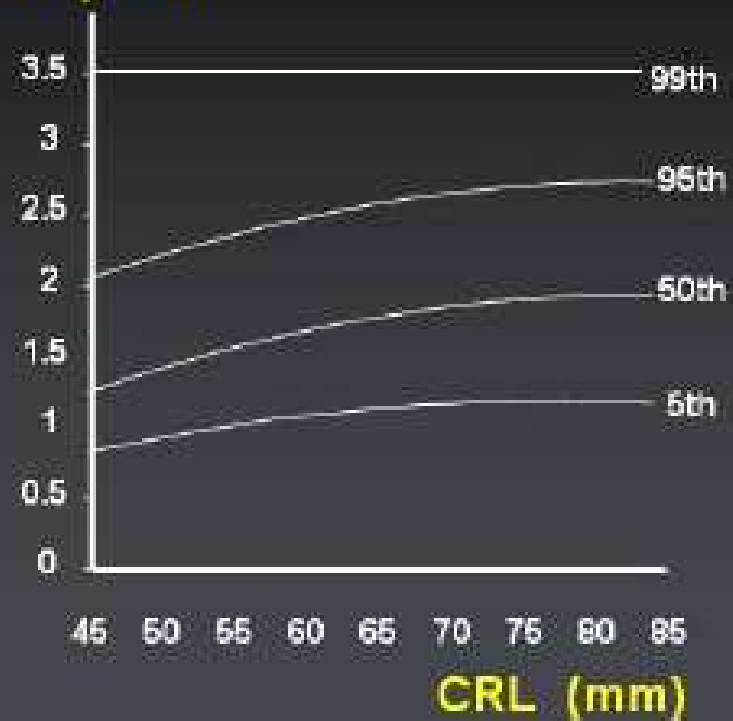


D: 0.15cm

Dimensioni normali della traslucenza nucale (NT)



NT (mm)



Per una data translucenza nucale, la probabilità è calcolata dividendo la percentuale di feti con trisomia 21 per la percentuale di feti con cariotipo normale per quella data translucenza nucale.

Il rischio combinato viene quindi calcolato moltiplicando il rischio iniziale, basato sull'età materna e sull'età gestazionale, per il grado di probabilità che dipende dal grado di deviazione della NT dal valore mediano atteso per quel determinato CRL.

La translucenza nucale tende ad aumentare con l'epoca gestazionale, lo spessore nucale rappresenta il fattore che verrà moltiplicato per il rischio a priori, l'età della madre, per calcolare il nuovo rischio individuale.

"maggiore è la NT, maggiore sarà il rischio moltiplicativo, maggiore sarà il rischio finale" e viceversa

Successivamente sono stati associati all'età della madre, alla misurazione della NT, i valori di marker biochimici, PAPP-A e free β -hCG, su sangue materno.

Nei casi di trisomia 21, nel I trimestre di gravidanza la concentrazione nel siero materno della frazione β -hCG è più elevata rispetto alla gravidanza con feto euploide, mentre la PAPP-A è più bassa.

Associando età materna, marcatori biochimici e translucenza nucale la detection rate stimata per la trisomia 21 raggiunge circa il 90% per una percentuale di falsi positivi del 5%

Il test di screening del primo trimestre

Clinica Dermatologica
Ginecologica

Data di nascita: 22 maggio 1981
 Data dell'esame: 28 settembre 2008

Cognome: _____
 Nome: _____
 Indirizzo: _____
 Telefono: _____

Medico curante: Dr. Roberto Lottini

Caratteristiche materne edo della gravidanza:
 Gravidanza: Prima Gravidanza, Medio Gravidanza, Multipla Gravidanza, Altro: _____
 Peso nascita: 3100 g
 Parto: C. Funzionale, ecc.
 Complicanze: nessuna

Età materna: 27 anni
 C.T.C. calcolato dall' M.: 0,94 (da 0,90)

Ecografia del 1° Trimestre:

Esopo: Primo Tr.	Periodo: settimane 11-13
Visualizzazione: buona	

Spina gestazionale: **1 + 2 settimane + 3**

LOCULAZIONI:	Laterali
CRL (CRL)	50,0 mm
Spessore istmico (SI)	10,0 mm
Trasparenza nucleare (TN)	1,0 mm
Placenta	antero-laterale alta
liquido amniotico	normale
livello	normale

Marcatore di PREGESTAZIONE:	
Costo nasale	normale

ANAMNESI FISICA:
 Tensione arteriale normale, Colore: non alterato
 Refl. TENDINEI: normali, MMS: normale

Età del rischio per Trisomia 21, 18 + 13
 Paziente informata e consenso ottenuto
 Età materna: 27 anni

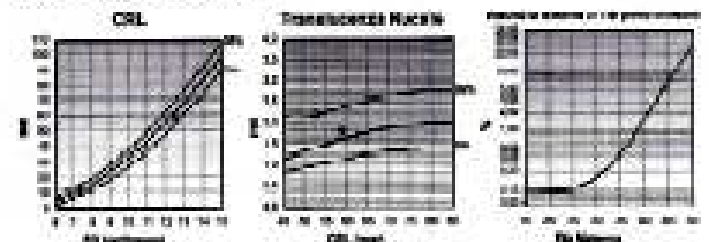
	Trisomia 21	Trisomia 18	Trisomia 13
Rischio di base:	1: 835	1: 2002	1: 8296
Rischio calcolato:	1: 11695	1: 10707	1: 38834

Il calcolo del rischio di base è fornito su età materna. Il rischio di rischio-corretto è quello calcolato al momento dello screening partendo dal rischio di base e fattori ecografici (spessore della trasparenza nucleare, costo nasale)

Il test di screening del primo trimestre

Clinica Dermatologica
Ginecologica

La stima del rischio viene calcolata utilizzando la formula della PAPP-2008 e il tasso di prevalenza delle anomalie cromosomiche (TSA) di base. Per ulteriori informazioni, si prega di consultare il sito internet della Medica Diagnostica S.p.A. o il numero verde 800 20 20 20. Il presente documento è riservato ai soli destinatari e non deve essere distribuito pubblicamente. Per maggiori informazioni, si prega di contattare il numero verde 800 20 20 20.



Dr. Luca Pedroni
 Medica Diagnostica S.p.A. - Roma

Stima del rischio per Trisomia 21, 18 + 13:
Paziente informata e consenso ottenuto
Età Materna: 27 anni

	Trisomia 21	Trisomia 18	Trisomia 13
Rischio di base:	1: 835	1: 2002	1: 8296
Rischio calcolato:	1: 11695	1: 10707	1: 38834

Il calcolo del rischio di base è fornito su età materna. Il rischio di rischio-corretto è quello calcolato al momento dello screening partendo dal rischio di base e fattori ecografici (spessore della trasparenza nucleare, costo nasale)

RISULTATI MIGLIORI

Adesione a tecniche standard

Apparecchiature ecografiche idonee

Training

“Motivazione”

NT ed anomalie cromosomiche

Nei programmi di screening della sindrome di Down è stato possibile identificare numerose altre anomalie cromosomiche, nelle quali lo spessore della NT può risultare significativamente maggiore rispetto ai feti non affetti di pari età gestazionale.

In ampi studi, (Nicolaidis e coll.,) la misurazione della NT è risultata oltre il 95° percentile nel 72% dei casi di trisomia 13, nell'83% dei feti con trisomia 18, nell'88% dei casi di sindrome di Turner, nel 40% dei feti con anomalie dei cromosomi sessuali e nel 66% dei casi di triploidia.

NT e malformazioni cardiache

I feti con cardiopatie congenite maggiori possono presentare un aumento dello spessore della NT.

In uno studio retrospettivo effettuato su 29.154 gravidanze singole con feto euploide, sono stati rilevati 50 casi di difetti maggiori del cuore o dei grossi vasi, tra questi, il 40% presentava uno spessore della NT >95°.

Una metanalisi di 58.492 casi ha indicato valori del 31% di sensibilità e del 98,7% di specificità per spessori di NT >99°,
(Makrydimas, 2003)

Alla misurazione della traslucenza nucale si possono associare altri marcatori ecografici

Osso nasale

Dotto venoso

Rigurgito Tricuspidale

Angolo maxillo-frontale

che possono incrementare la sensibilità

dal 75-80 % a circa 90-95%

Osso Nasale

Nel 2001, sulla base di evidenze anatomiche, è stato trovato che nel 60-70% di feti con trisomia 21 l'osso nasale era assente nel periodo 11-14 settimane..

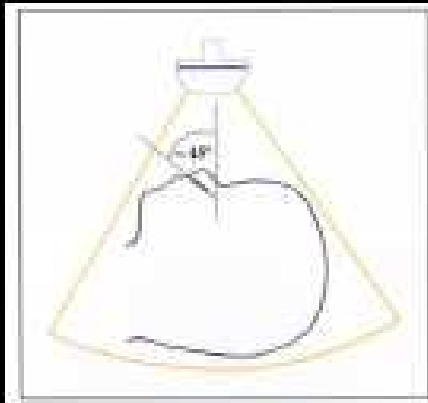
Negli ultimi anni studi è stato confermato:

l'assenza è nel 1,2 % dei feti non affetti;
nel 68,5% dei feti con trisomia 21,
nel 55% dei feti con trisomia 18,
nel 35% dei feti con trisomia 13
nel 10% dei feti Turner.

J.D. Sonek, S. Cicero, R. Neiger, K.H. Nicolaides, 2006

L'associazione di questo ulteriore marker ecografico al test di screening permette di portare, con il 5% di falsi positivi, la detection rate al 95%.

Scansione sagittale mediana del volto fetale, che deve essere rivolta verso la sonda, ingrandimento adeguato, che consente la visualizzazione dell'estremo cefalico e di parte del tronco, e di un angolo di circa 45° tra fascio d'insonazione e asse longitudinale dell'osso nasale. (Sonek, 2003)



tre linee



Voluson

RAB4-8-D/08

M1 1.2



D00424-07-04-23-9 GA=12w3d

6.5cm / 1.1 / 33Hz

Tis 0.2

23.04.2007 02:33:05 PM



1. Trim.
Har-high
Pwr 100 %
Gn -7
07 / M7
P3 / E3
GR: II 6

1 0.123cm

Conclusioni

Per ogni gestante esiste una soluzione personale
che ogni Centro dovrebbe gestire anche con
il supporto di altre strutture

E' fondamentale il counseling prima
ed il management dopo

E' di estrema importanza l'esperienza
degli operatori