



MODULO PER L'ACQUISIZIONE DEL CONSENSO INFORMATO PER LO SCREENING PRENATALE NON INVASIVO CON TEST COMBINATO

Gentile Signora

Cognome: _____ Nome: _____

Nata a _____ il: ____/____/____

si è rivolta a questa struttura per sottoporsi allo screening prenatale non invasivo con test Combinato.

Prima di effettuare il test prenatale non invasivo di screening, è indispensabile che Lei sia informata e comprenda in modo appropriato in che cosa consiste l'analisi alla quale può sottoporsi, le opportunità, i limiti e le eventuali alternative, le implicazioni etiche e giuridiche, al fine di effettuare una scelta consapevole e responsabile (opportunità di fare o non fare il test, cosa fare quando riceverà il risultato).

Questa nota informativa contiene le spiegazioni essenziali, che saranno integrate da un colloquio, prima e dopo il test, con il medico incaricato di effettuare l'analisi. Nel caso in cui alcune informazioni non risultino chiare, Lei potrà chiedere approfondimenti al medico durante la consulenza pre-test.

La stragrande maggioranza delle gravidanze esita nella nascita di un neonato sano. Esiste tuttavia una piccola probabilità che il feto possa presentare delle anomalie cromosomiche, tra cui le più frequenti sono la trisomia 21 (sindrome di Down), trisomia 18 (sindrome di Edwards) o trisomia 13 (sindrome di Patau).

L'unico modo per sapere con certezza se il feto presenta queste, o altre malattie cromosomiche, è quello di sottoporsi ad un esame diagnostico invasivo per la determinazione del cariotipo fetale come la villocentesi (che si può eseguire dall'11 settimana di gestazione), e l'amniocentesi (che si può eseguire dalla 16 settimana di gestazione), che comportano un rischio di aborto legato alla procedura di circa lo 0,2% in più rispetto al tasso di abortività naturale dell'1-2%.

È quindi importante riservare queste procedure ai casi in cui la probabilità che il feto possa avere dei problemi sia significativamente più elevata rispetto alla popolazione generale. Inoltre, è utile ricordare che l'analisi dei cromosomi dopo un esame prenatale invasivo non consente di escludere tutte le malattie cromosomiche e sindromi genetiche rare.

Sulla base di queste considerazioni vengono in genere utilizzati i cosiddetti test di screening (es. test combinato) che, pur non fornendo la certezza rispetto alla diagnosi di trisomia 21 o di altri difetti cromosomici più rari, permettono tuttavia di calcolare con ragionevole accuratezza il rischio specifico di ogni donna di avere un bambino affetto da tali sindromi.



Cosa è il Test Combinato?

È un test di screening del primo trimestre di gravidanza che consente di ottenere un rischio personalizzato di anomalie cromosomiche, come la trisomia 21, la trisomia 18 e la trisomia 13, *correlando il rischio di base legato alla sola **età materna** al rischio ottenuto con la **misurazione ecografica della Translucenza Nucale fetale** e la valutazione su sangue materno di **due ormoni placentari free-β-HCG e PAPP-A**.*

Pertanto nel periodo di gravidanza compreso tra la **11^a e la 13^a** settimana, viene eseguita una ecografia, durante la quale viene visualizzato il profilo del volto fetale e viene misurata la **translucenza nucale**, che appare come una raccolta di liquido visibile mediante esame ecografico come uno spazio privo di echi (nero) dietro al collo fetale. La translucenza nucale è misurabile ecograficamente nella stragrande maggioranza dei feti ma risulta ispessita, e quindi al di sopra dei limiti di normalità, in circa il 75-80% dei feti con trisomia 21; risulta inoltre aumentata in un'alta percentuale di feti con altre anomalie cromosomiche o sindromi genetiche.

Nei giorni precedenti l'ecografia viene eseguito un prelievo di sangue materno per misurare le concentrazioni di due sostanze prodotte dalla placenta, la frazione libera delle beta-HCG e la PAPP-A, due ormoni spesso alterati in gravidanze affette dalle trisomie 21, 18 e 13.

Il test combinato del primo trimestre non è un test diagnostico di certezza, esprime infatti una probabilità: una probabilità più alta non significa che il bambino sia certamente affetto, così come una probabilità più bassa non significa avere la certezza che il bambino non abbia la patologia in questione. Tuttavia, il test combinato del primo trimestre è in grado di identificare circa il 90% dei feti affetti da trisomia 21 e la maggior parte di quelli con trisomia 18 e 13 con un rischio di falsi positivi intorno al 5%.

Quindi dalla combinazione dell'età materna, della translucenza nucale e dei risultati del prelievo di sangue materno verrà calcolata, mediante l'utilizzo di un programma informatico accreditato a livello internazionale, la **probabilità personalizzata che il feto sia affetto dalla trisomia 21-18-13** e questa potrà essere confrontata con la probabilità legata alla sola età della mamma **definendo il rischio** al termine dell'esame **come basso, intermedio o alto**.

Quali sono gli approfondimenti da eseguire in caso di rischio intermedio/alto?

Alle gravide identificate con il test combinato ad **alto rischio** per trisomia 21, 18 o 13, viene offerta la possibilità di sottoporsi ad un esame diagnostico invasivo in grado di determinare l'esistenza o meno della patologia, tramite la Villocentesi tra la 11^a-13^a settimana, o l'Amniocentesi tra la 15^a-18^a settimana, presso l'ambulatorio di Diagnosi Prenatale della nostra Azienda.

In caso di **rischio intermedio** invece viene offerta la possibilità di sottoporsi ad un test di screening di seconda linea, come il test cfDNA/NIPT (anche conosciuto come test del DNA fetale). Con questo test viene identificato un ulteriore numero di feti potenzialmente affetti da patologie cromosomiche, riducendo al minimo le procedure invasive non necessarie. Attualmente, in base al programma di Regione Lombardia, questo test è completamente a carico del SSR regionale.

Casi particolari

Le pazienti che hanno ottenuto la gravidanza mediante **tecniche di procreazione assistita** (PMA) sono tenute ad informare il personale sanitario perchè il dato viene inserito nel calcolo del rischio.



Le pazienti che hanno ottenuto la gestazione mediante **ovodonazione o con ovociti congelati** devono produrre una certificazione (possibilmente del Centro dove è stata eseguita la fecondazione) attestante l'età della donatrice o la data del congelamento ovocitario. La valutazione del test di screening si basa infatti sul rischio di base relativo all'età della donna che ha donato l'ovulo.

Il referto dello screening viene sempre consegnato personalmente alla paziente dal Medico che esegue l'ecografia e che elabora i dati: attraverso una **consulenza post test** comunicherà il rischio definitivo e definirà l'eventuale percorso di approfondimento.

Quali sono le garanzie di qualità dell'esecuzione del Test Combinato?

I Laboratori di Analisi dell'ASST Bergamo Est sono accreditati da organismi nazionali ed internazionali di controllo. Gli operatori Ginecologi Ecografisti che effettuano l'esame sono sottoposti al controllo annuale della casistica e della qualità del lavoro secondo le indicazioni dell'Istituto Superiore di Sanità.

In una piccola percentuale di casi, le caratteristiche dei tessuti materni e/o la posizione fetale potrebbero essere tali da impedire la chiara visualizzazione delle strutture fetali di interesse mediante ecografia trans-addominale. In questi casi, potrebbe essere richiesto il ricorso ad ecografia tranvaginale e/o la sospensione dell'esame e la ripresa dopo alcuni minuti o a distanza di giorni. Nonostante questi tentativi, vi sono rari casi in cui risulta impossibile, dal punto di vista tecnico, completare l'esame e fornire i risultati del test di screening.

Quesiti della paziente:

Risposte del clinico:

La presente informativa riassume i contenuti del colloquio svolto in data ___/___/___ alle ore ___:___, in cui è stata data alla paziente COGNOME E NOME _____

NATA A _____ IL ___/___/___ la possibilità di formulare tutte le richieste di chiarimento e di ricevere risposte chiare ed esaustive per garantirle la possibilità di compiere scelte consapevoli.

Firma della persona assistita	
Firma del medico	

**SOTTOSCRIZIONE DEL CONSENSO – PERSONA CAPACE**

Io sottoscritta	Cognome: _____ Nome: _____		
	Nata a _____ il: ____/____/____		
<p>➤ Barrare la/le ipotesi scelta/e:</p> <p><input type="checkbox"/> ACCETTO, liberamente e spontaneamente, preso atto della situazione illustrata, di sottopormi alla seguente indagine diagnostica: TEST COMBINATO</p> <p><input type="checkbox"/> DICHIARO inoltre di essere a conoscenza della possibilità di REVOCARE il presente consenso</p>			
Firma della persona assistita			
Firma del medico			
Data e ora di acquisizione del consenso	Data ____/____/____ Ora ____:____		
NEL CASO IN CUI LA PERSONA ASSISTITA SIA FISICAMENTE IMPOSSIBILITATA A FIRMARE			
Nome Cognome, data e luogo di nascita (testimone 1)		Firma	
Nome Cognome, data e luogo di nascita (testimone 2)		Firma	
<p style="text-align: center;">PARTE RISERVATA AL MEDIATORE CULTURALE (se presente)</p> <p>Dichiaro di aver assistito alla sottoscrizione del modulo di consenso e al colloquio informativo che l'ha preceduta, nel corso del quale ho svolto attività di mediazione traducendo fedelmente i contenuti del colloquio stesso. La mia attività di traduzione si è concretizzata anche nel rivolgere ai medici le domande formulate dalla persona assistita e/o dai familiari e nel tradurre fedelmente le risposte, nonché nella lettura del presente documento.</p>			
Nome Cognome, data e luogo di Nascita - Mediatore culturale		Firma	
Data e ora di acquisizione del consenso	Data ____/____/____ Ora ____:____		