

Bologna, 14 maggio 2010

Screening ecografico di base a 11-13 settimane: tranlucenza nucale **Dr. Gessa G.**

Lo screening del primo trimestre, il cui obiettivo è fornire una stima del rischio di aneuploidie ed in particolar modo di sindrome di Down, è una pratica entrata in uso oramai da più di un decennio, e che si è evoluto nel tempo con migliorie pressoché continue. Lo scopo è quello di selezionare dalla popolazione generale solo le donne a più elevato rischio da sottoporre poi all'esecuzione del cariotipo fetale mediante amniocentesi o villocentesi.

La prima tecnica ecografia sviluppata per stimare il rischio di SD è stata lo studio della tranlucenza nucale fetale, effettuata mediante un'ecografia transaddominale e/o transvaginale, effettuata alla 11+0 – 13+6 settimana di sviluppo, ove si misura la tranlucenza in una sezione longitudinale del feto, con adeguato ingrandimento, e correlandolo alla lunghezza vertice sacro.

La dimensione della tranlucenza nucale consente una stima del rischio di Sindrome di Down, che viene confrontato con il rischio relativo per la fascia di età della donna e con il cut off di 1-300, che rappresenta solitamente la soglia oltre alla quale si raccomanda l'effettuazione del cariotipo.

A tale esame si aggiunge uno studio dell'anatomia fetale, in grado di individuare circa il 50% delle malformazioni maggiori.

Questo esame da solo consente l'individuazione di circa il 75% dei casi di Sindrome di Down.

Un incremento della tranlucenza nucale non è correlato esclusivamente alla trisomia 21, ma anche a numerose patologie e sindromi – in particolar modo cardiopatie congenite – pertanto nel caso di riscontro di elevata tranlucenza nucale con cariotipo normale, è raccomandata l'effettuazione di un'ecografia morfologica di II livello alla 20a settimana con ecocardiografia, da associarsi eventualmente a una consulenza genetica.