

---

# Screening Genetico Prenatale

## Decisioni da prendere

---

Questo opuscolo spiega i più comuni tipi di screening genetico prenatale disponibili in Ontario. Non sostituisce il parere del medico sul significato di screening e sul prendere le decisioni più opportune per voi.



# Punti chiave



Nel leggere questo opuscolo, è importante capire che lo screening genetico prenatale può solo dirvi se il nascituro ha una maggiore o minore probabilità di avere certe condizioni genetiche, dopodiché potete sottoporvi a ulteriori test più certi. Lo screening genetico prenatale non può dirvi con certezza se il nascituro ha una certa condizione genetica.

- ▶ Gli esami di screening genetico prenatale stabiliscono la probabilità che il nascituro abbia la trisomia 18 (sindrome di Edwards) o la trisomia 21 (sindrome di Down), due condizioni genetiche che causano disabilità intellettiva e problemi di salute.
- ▶ Sottoporsi a screening non presenta rischi per la gravidanza, in quanto si effettua tramite ecografie ed esami del sangue.
- ▶ Lo screening genetico prenatale è disponibile per tutte le persone incinte in Ontario; decidete voi se sottoporvi allo screening oppure no.
- ▶ Chiunque può avere un figlio affetto da trisomia 18 o trisomia 21 (anche se nessun altro in famiglia ne è affetto). La probabilità aumenta con l'età della persona incinta.

# Che cosa sono la trisomia 18 e la trisomia 21?

Le trisomie 18 e 21 sono variazioni genetiche che solitamente si verificano nell'ovulo o nello spermatozoo prima della concezione. Nei casi di trisomia 18, un bimbo ha tre copie del cromosoma 18 anziché due. Nella trisomia 21, la copia extra è del cromosoma 21.

## Trisomia 18 (sindrome di Edwards)

La trisomia 18 influenza lo sviluppo di varie parti del corpo e molti bimbi con la trisomia 18 muoiono prima di nascere; la maggior parte dei nati vivi muore entro un anno. I nati vivi solitamente hanno gravi problemi di salute e intellettuali. Pochi bambini affetti da trisomia 18 vivono più di un anno, e richiedono molte cure.

## Trisomia 21 (sindrome di Down)

Tutti coloro che hanno la trisomia 21 sono unici nei loro punti di forza e di debolezza, ma hanno tutti una qualche misura di disabilità intellettiva, che ne rallenta l'apprendimento. Invecchiando, gli affetti da trisomia 21 possono aver bisogno di assistenza nelle attività della propria vita quotidiana. Il livello di supporto richiesto varia da persona a persona.

Gli affetti da trisomia 21 hanno maggiori probabilità di problemi di salute come:

- difetti cardiaci
- problemi di vista e di udito
- problemi di alimentazione e digestione
- problemi di sonno
- morbo di Alzheimer in età più tarda

Alcune persone affette da trisomia 21 non manifestano alcuno di questi problemi, altre ne hanno diversi. Per la trisomia 21 ci sono trattamenti e sostegno, ma non c'è cura.

Chi è affetto da trisomia 21 vive di solito fino alla sessantina, e sempre più con maggiore indipendenza. Molti adulti con la trisomia 21 hanno vite piene e partecipano alle attività scolastiche, lavorative e comunitarie.



# Lo screening genetico prenatale va bene per me?

Decidere se sottoporsi allo screening genetico prenatale sta a voi e non c'è una risposta giusta o sbagliata. Queste domande possono aiutarvi a prendere una decisione.

## ▶ **Volete sapere se il vostro bimbo ha una maggiore probabilità di avere una condizione genetica che può influenzarne la salute e lo sviluppo?**

Molti genitori, ma non tutti, desiderano conoscere le probabilità che il loro bimbo abbia la trisomia 18 o 21. Alcuni vogliono sapere se c'è una maggiore probabilità che il bimbo abbia una condizione genetica per poter decidere che altro fare, mentre altri sperano di venire rassicurati che la probabilità sia bassa. Alcuni si preoccupano di ottenere un falso positivo, cioè uno screening che dice che il bimbo è a maggior rischio di condizioni genetiche mentre in realtà non è così. Ciò si verifica più spesso con due dei test qui descritti (Screening potenziato del primo trimestre e Screening del secondo trimestre).

## ▶ **Vi sottoporreste a ulteriori esami diagnostici se gli esiti dello screening indicassero rischio elevato di trisomia 18 o 21?**

Vi è un piccolo rischio che gli esami per la diagnosi delle trisomie 18 e 21 (villocentesi e amniocentesi) possano causare un aborto spontaneo, ma sono l'unico modo di accertarsi se il nascituro ha una di queste condizioni.

## ▶ **Che cosa pensate sul continuare o interrompere la gravidanza in caso di trisomia 18 o 21?**

La vostra decisione dev'essere corretta per voi, a seconda della vostra situazione, dei vostri valori e delle vostre credenze. Parlarne col vostro medico, la vostra famiglia, amici o consulenti e saperne di più sugli ulteriori esami può aiutarvi a prendere una decisione.

## ▶ **Saperne di più su una di queste condizioni genetiche vi aiuterebbe a prepararvi ad affrontarla?**

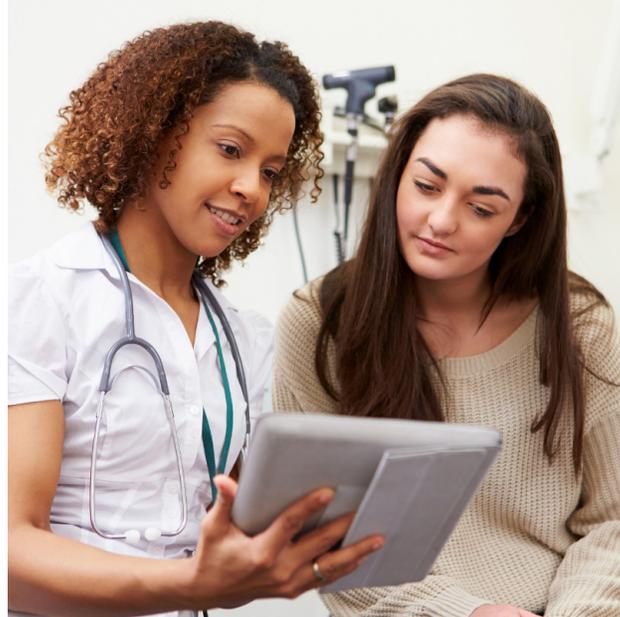
Alcune persone che scelgono di continuare la gravidanza trovano utile avere il tempo di informarsi sulla trisomia 18 o 21, e su quali risorse siano disponibili nei dintorni, o magari per prepararsi a dare il bimbo in adozione.

## ▶ **Che cosa può voler dire l'esito dell'esame per la vostra gravidanza?**

Lo screening genetico prenatale può causare maggiore assistenza prenatale e maggior monitoraggio. Anche se non vi sottoponete a un esame diagnostico approfondito, ma vi sono segnali di una condizione genetica o altre preoccupazioni, l'assistenza può variare.

# Che opzioni ho?

Se decidete di sottoporvi allo screening genetico prenatale per le trisomie 18 e 21, il vostro medico può aiutarvi a organizzarlo per voi.



## Esami di screening disponibili

01

### Screening potenziato del primo trimestre (eFTS)

Questo esame è pagato dal piano di assicurazione sanitaria dell'Ontario (OHIP) tra 11 settimane e 2 giorni e 13 settimane e 3 giorni di gravidanza. Prevede un'ecografia speciale (traslucenza nucale) e un esame del sangue e identifica la maggior parte delle gravidanze con trisomia 18 o 21, ma non tutte.

02

### Screening del secondo trimestre (STS)

Anch'esso pagato da OHIP, l'esame STS è possibile se l'eFTS non è disponibile. Lo STS si esegue con un esame del sangue tra le 14 e le 20 settimane e 6 giorni di gravidanza. Come l'eFTS, individua molte, ma non tutte, le gravidanze con trisomia 18 o 21.

03

### Screening prenatale non invasivo (NIPT)

Il NIPT, anch'esso un esame del sangue, si può effettuare in qualsiasi momento dopo la nona o decima settimana di gravidanza, a seconda del laboratorio. Può individuare un maggior numero di gravidanze con trisomie 18 e 21 dei precedenti screening. Il NIPT serve anche per individuare un'altra condizione genetica chiamata trisomia 13.

Il NIPT è pagato dall'OHIP se soddisfatte uno dei requisiti per il finanziamento indicati sul nostro sito, che comprendono:

- Avere compiuto i 40 anni al momento previsto per il parto.
- Avere già avuto una precedente gravidanza con trisomia 18, 21 o 13.
- Essere incinte di gemelli.

Se non rientrate nei criteri ma volete comunque sottoporvi al NIPT, potete pagarlo di tasca vostra. Il vostro medico dovrà comunque organizzarlo per voi.

Se decidete di sottoporvi al NIPT, non occorre che effettuate lo screening del primo o del secondo trimestre, ma si raccomanda comunque di fare l'ecografia tra le settimane 11 e 14 (senza l'esame del sangue) per maggiori informazioni sulla salute del nascituro.

# Che cosa significano gli esiti del mio esame?

## Esiti dello Screening potenziato del primo trimestre (eFTS) e dello Screening del secondo trimestre (STS)

---

Gli esiti saranno trasmessi al vostro medico circa 5 giorni lavorativi dopo il prelievo del sangue. Gli esiti vi diranno se vi è un rischio elevato ("screen positivo") o ridotto ("screen negativo") che il nascituro abbia la trisomia 18 o 21.

### ► Screening negativo

La maggior parte delle persone riceve un esito negativo, indicante che il nascituro ha un rischio minore di avere la trisomia 18 o 21. Un esito negativo non significa che non vi sia alcuna possibilità di una di queste condizioni, ma solo che non è probabile. Il modo in cui il vostro medico segue la gravidanza probabilmente non cambierà.

### ► Screening positivo

Un esito positivo significa che vi è un rischio elevato che il nascituro abbia la trisomia 18 o 21, non che ne sarà sicuramente affetto. Infatti, la maggior parte delle persone che ricevono questo esito non partoriscono un bambino con una di queste condizioni. Per maggior certezza, può servire un altro esame di screening, il più accurato NIPT, che è a carico di OHIP se avete ricevuto un esito positivo all'eFTS o allo STS.

Un'altra possibilità è quella di sottoporsi a un esame diagnostico, la villocentesi (CVS) che esamina un campione di tessuto della placenta, o l'amniocentesi, che esamina il fluido amniotico. Entrambi diranno per certo se il nascituro ha una variazione cromosomica (ma entrambi comportano un piccolo rischio di aborto spontaneo). Potete anche decidere di non fare ulteriori esami.



## Esiti dello Screening prenatale non invasivo (NIPT)

---

Per ottenere gli esiti del NIPT ci vogliono circa 10 giorni lavorativi, e tali esiti sono marcati come "rischio elevato" o "rischio ridotto". Come per gli altri due screening, gli esiti non danno la certezza se il nascituro abbia una certa condizione genetica, ma sono più accurati. La maggior parte delle persone che ricevono un esito di "rischio elevato" hanno un nascituro con trisomia 18, 21 o 13, ma vi servirà comunque una CVS o un'amniocentesi per averne la certezza. Potete voler parlare a uno specialista di genetica del vostro esito di "rischio elevato" e delle opzioni per ulteriori esami.

### Nessun esito



Talvolta, il NIPT non dà alcun esito. Con gli altri due screening, ciò si verifica di rado. Quando il NIPT non riesce, non significa che il nascituro abbia una condizione genetica. Potreste voler ripetere il NIPT. Altrimenti potreste sottoporvi a uno degli altri screening, ecografie o esami diagnostici (CVS o amniocentesi).

Nota: i termini "screening positivo", "screening negativo", "rischio elevato" e "rischio ridotto" sono utilizzati nei referti dei laboratori dell'Ontario.



# Avete altre domande? Siamo qui per aiutarvi.

---

Visitate il nostro sito per saperne di più sugli screening prenatali. Contattate i nostri consulenti genetici certificati via telefono o email.

## Contatti



[PrenatalScreeningOntario.ca](https://www.PrenatalScreeningOntario.ca)



1-833-351-6490 (numero verde) / 613-737-2281



[PSO@BORNOntario.ca](mailto:PSO@BORNOntario.ca)

---

