



# Scheda informativa

---

Data:

7 luglio 2015

---

## Screening prenatale per individuare la trisomia

### Situazione iniziale

Da tempo in Svizzera alle donne in gravidanza viene proposto uno screening prenatale per individuare le trisomie 21, 18 e 13 (anomalie cromosomiche) sotto forma di cosiddetto test del primo trimestre. Questo test prevede il calcolo del rischio di trisomie in base a fattori specifici della gravidanza (tra cui l'età della madre), la misurazione della translucenza nucale attraverso ecografia nonché la determinazione di due marcatori biochimici [Pregnancy Associated Plasma Protein-A (PAPP-A), subunità  $\beta$  della gonadotropina corionica umana ( $\beta$ -hCG libera)]. Il test consente di calcolare pertanto il rischio di trisomie 21, 18 e 13 del feto.

In presenza di rischio elevato, fino a poco tempo fa le gestanti potevano ricorrere soltanto all'amniocentesi (esame del liquido amniotico) o alla villocentesi (biopsia della placenta) per accertare la trisomia. Questi test sono tuttavia invasivi e possono causare aborti spontanei nell'uno per cento dei casi circa.

Da poco sono disponibili test prenatali non invasivi (NIPT) che consistono in un'analisi di laboratorio per esaminare il genoma fetale (DNA) nel sangue materno. Questo test viene eseguito tramite prelievo di sangue a gestanti a partire dalla dodicesima settimana di gravidanza e non costituisce alcun rischio per il feto. Come il test del primo trimestre, anche questo esame è un test di screening; se l'esito è positivo o poco chiaro, occorre confermarlo o accertarlo mediante una delle procedure invasive summenzionate, poiché il test prenatale non invasivo può indicare anche risultati falsi positivi.

L'integrazione dei test prenatali non invasivi nel programma di accertamenti prenatali consente di aumentare la qualità della diagnostica prenatale delle trisomie 21, 18 e 13. Al contempo permette di ridurre il numero di test invasivi e, di conseguenza, di aborti spontanei.

I costi per l'amniocentesi e la villocentesi sono già rimborsati dall'assicurazione obbligatoria delle cure medico-sanitarie (AOMS; assicurazione di base). Il Dipartimento federale dell'interno ha deciso che a partire dal 15 luglio 2015 l'AOMS si assumerà anche i costi per il test del primo trimestre nonché – in presenza di rischio elevato – per i test prenatali non invasivi.

#### Ulteriori informazioni:

Ufficio federale della sanità pubblica, Divisione comunicazione e campagne, Sezione comunicazione, [media@bag.admin.ch](mailto:media@bag.admin.ch)  
[www.bag.admin.ch](http://www.bag.admin.ch)

La presente pubblicazione è edita anche in tedesco e francese.

## **Procedura schematica per lo screening prenatale delle trisomie 21, 18 e 13**

L'eventuale assunzione dei costi per test prenatali non invasivi (NIPT) da parte dell'AOMS richiede un'adeguamento dello schema per lo screening prenatale delle trisomie 21, 18 e 13.

### **Test del primo trimestre**

Tra la sesta e la decima settimana di gravidanza il ginecologo informa e consiglia le gestanti in merito alle possibilità e alle conseguenze di uno screening per individuare la trisomia. Se le donne optano per uno screening, nella decima settimana di gravidanza viene effettuato un prelievo di sangue per individuare i marcatori biologici quali la Pregnancy Associated Plasma Protein-A (PAPP-A) e la subunità  $\beta$  libera della gonadotropina corionica umana ( $\beta$ -hCG libera).

Tra la dodicesima e la quattordicesima settimana di gravidanza si esegue un'ecografia per stabilire l'età del feto (età gestazionale), il numero di feti e la translucenza nucale come pure per cercare eventuali malformazioni.

Se dall'ecografia risultano malformazioni, un sospetto di anomalie cromosomiche o una translucenza nucale anormale, si tratta di una gravidanza ad alto rischio (sotto l'aspetto dei difetti genetici). In questi casi e in caso di gravidanza multipla viene consultato uno specialista in medicina materno-fetale al fine di stabilire il metodo migliore per formulare la diagnosi.

Se invece dall'ecografia non risultano anomalie e il rischio di trisomie 21, 18 e 13, in base ai risultati del test del primo trimestre, è inferiore a 1:1000, oltre ai controlli di gravidanza di routine non sono necessari ulteriori esami.

### **Test prenatali non invasivi (NIPT)**

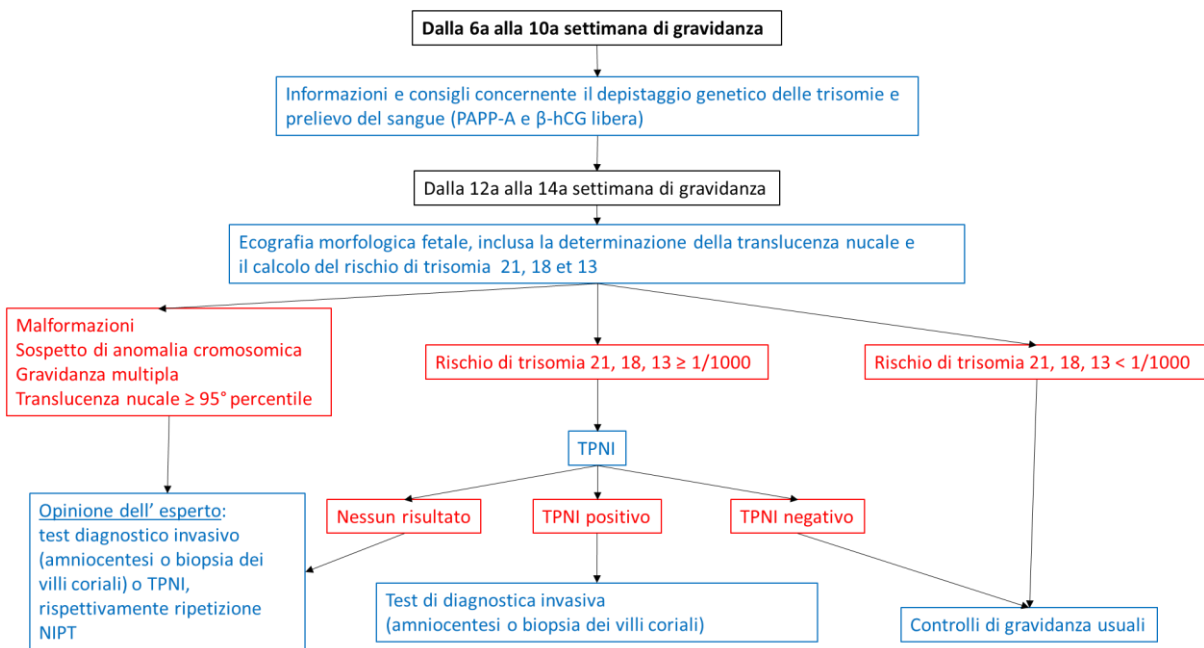
Se l'ecografia non evidenzia anomalie e, in base ai risultati del test del primo trimestre, il rischio di trisomie 21, 18 e 13 è pari o superiore a 1:1000, alla gestante viene proposto di eseguire un test prenatale non invasivo.

- Qualora l'esito fosse negativo, oltre ai controlli di gravidanza di routine non sono necessari altri esami.
- In caso di risultato positivo, si raccomanda di confermare l'esito mediante test invasivo (amniocentesi, villocentesi), poiché i test prenatali non invasivi possono fornire anche risultati falsi positivi.
- Può capitare che il test prenatale non invasivo non fornisca alcun esito: in questi casi si consiglia di consultare uno specialista in medicina materno-fetale al fine di stabilire il metodo migliore di ulteriore diagnostica prenatale.

#### **Ulteriori informazioni:**

Ufficio federale della sanità pubblica, Divisione comunicazione e campagne, Sezione comunicazione, [media@bag.admin.ch](mailto:media@bag.admin.ch)  
[www.bag.admin.ch](http://www.bag.admin.ch)

La presente pubblicazione è edita anche in tedesco e francese.



Questo schema di screening sarà riesaminato tra due anni.

## Consulenza medica

Prima di eventuali esami prenatali i medici curanti sono tenuti a consigliare la gestante (conforme-mente all'ordinanza sulle prestazioni e alla legge federale sugli esami genetici sull'essere umano). Dopo un periodo di riflessione, la gestante deve dare il proprio consenso ad ogni fase di accertamento (test del primo trimestre, NIPT, esami invasivi) ed è libera di scegliere in base alle sue preferenze. Queste consulenze possono essere fornite soltanto da medici in possesso di una rispettiva forma-zione. Al momento i medici che effettuano le ecografie (parte del test del primo trimestre) soddisfano i requisiti per la consulenza.

## Contatto e ulteriori informazioni

Ufficio federale della sanità pubblica, Unità di direzione assicurazione malattia e infortunio, Abteilung-Leistungen@bag.admin.ch, www.bag.admin.ch.

### Ulteriori informazioni:

Ufficio federale della sanità pubblica, Divisione comunicazione e campagne, Sezione comunicazione, media@bag.admin.ch  
www.bag.admin.ch

La presente pubblicazione è edita anche in tedesco e francese.