

Sistema Socio Sanitario



Regione
Lombardia

ASST Bergamo Est

Screening prenatale delle anomalie cromosomiche

Percorso Regionale

Patrizia D'Oria

Responsabile SSD Medicina Prenatale e patologia della gravidanza
Asst Bergamo Est



Ministero della Salute

2017



NUOVI LIVELLI ESSENZIALI DI ASSISTENZA

COSA CAMBIA NELLE PRESTAZIONI A CARICO DEL SERVIZIO SANITARIO NAZIONALE PER LA GRAVIDANZA E A TUTELA DELLA MATERNITÀ.

Indicazioni a sostegno dei professionisti sanitari.

Allegato 10C

“Condizioni di accesso alla diagnosi prenatale invasiva, in esclusione dalla quota di partecipazione al costo”

Descrivono nel dettaglio le condizioni per le quali è previsto l'accesso alla diagnosi prenatale invasiva.

Le seguenti prestazioni sono state introdotte ex novo rispetto al D. M. 10 settembre 1998:

- L'accesso alla diagnosi prenatale invasiva in base alla probabilità di trisomia 21, o di altre anomalie cromosomiche $\geq 1/300$ al momento del test per la valutazione del rischio nel primo trimestre (o $\geq 1/250$ in caso di test nel secondo trimestre) calcolata secondo i metodi indicati dalle Regioni ovvero quelli basati sulla età materna in combinazione con altri parametri ecografici fetali e/o di laboratorio;
- Il prelievo di sangue venoso per tutte le prestazioni previste;
- L'accesso alle indagini genetiche in base a specifiche condizioni
- L'accesso alle indagini infettivologiche in base a specifiche condizioni

Le seguenti prestazioni sono state eliminate rispetto al D. M. 10 settembre 1998:

- L'accesso alla diagnosi prenatale invasiva in base all'età materna ≥ 35 anni. Il criterio di accesso è stato sostituito dall'offerta a tutte le donne del test combinato nel primo trimestre o del triplo test nel secondo trimestre.





Regione Lombardia

DECRETO N. 10383

Del 15/07/2022

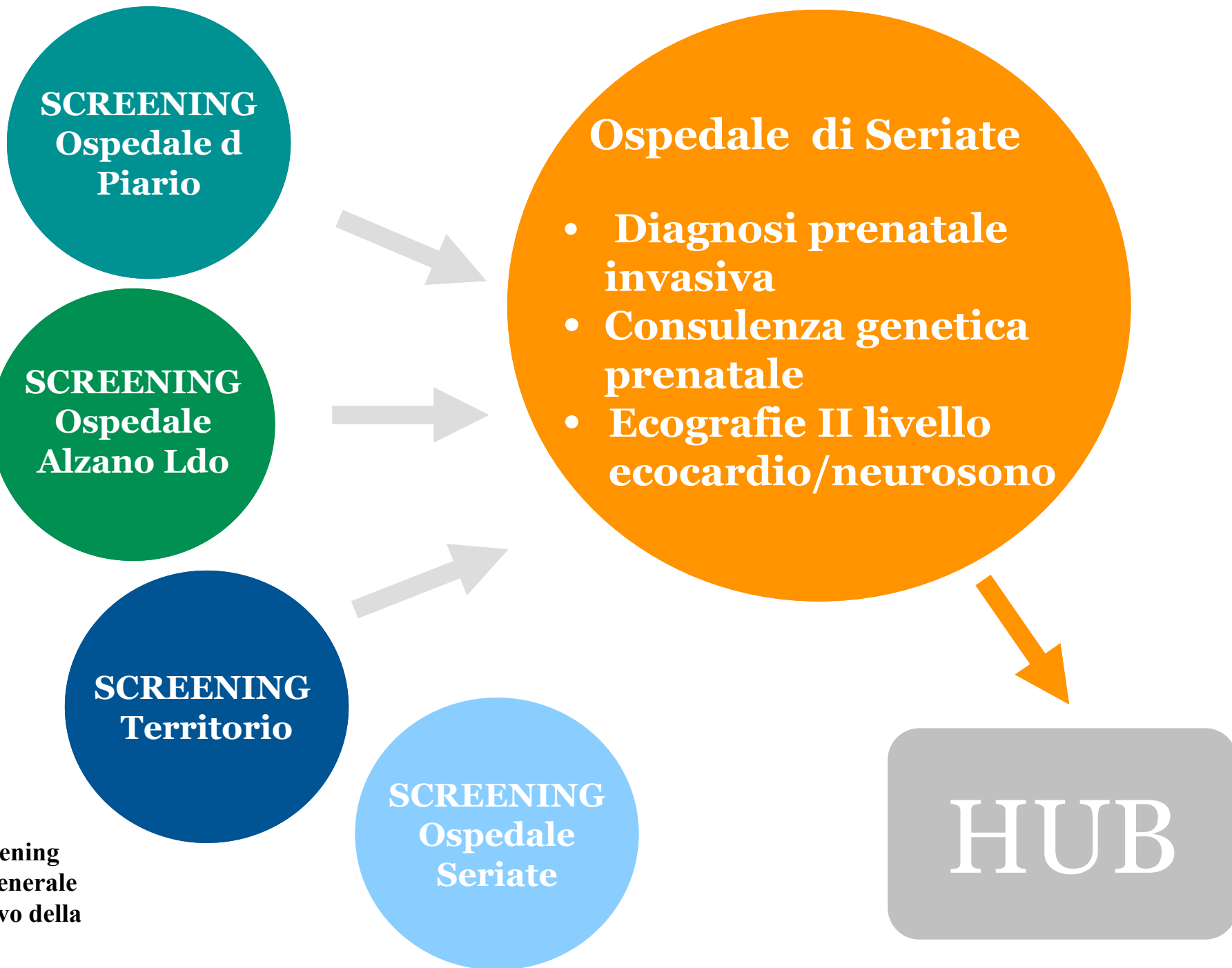
Identificativo Atto n. 566

DIREZIONE GENERALE WELFARE

Oggetto

APPROVAZIONE DEI CRITERI E MODALITA' DI ATTUAZIONE DEL PROGRAMMA REGIONALE PER LO SCREENING PRENATALE AI SENSI DELLA DGR N. XI/5503 DEL 16/11/2021.

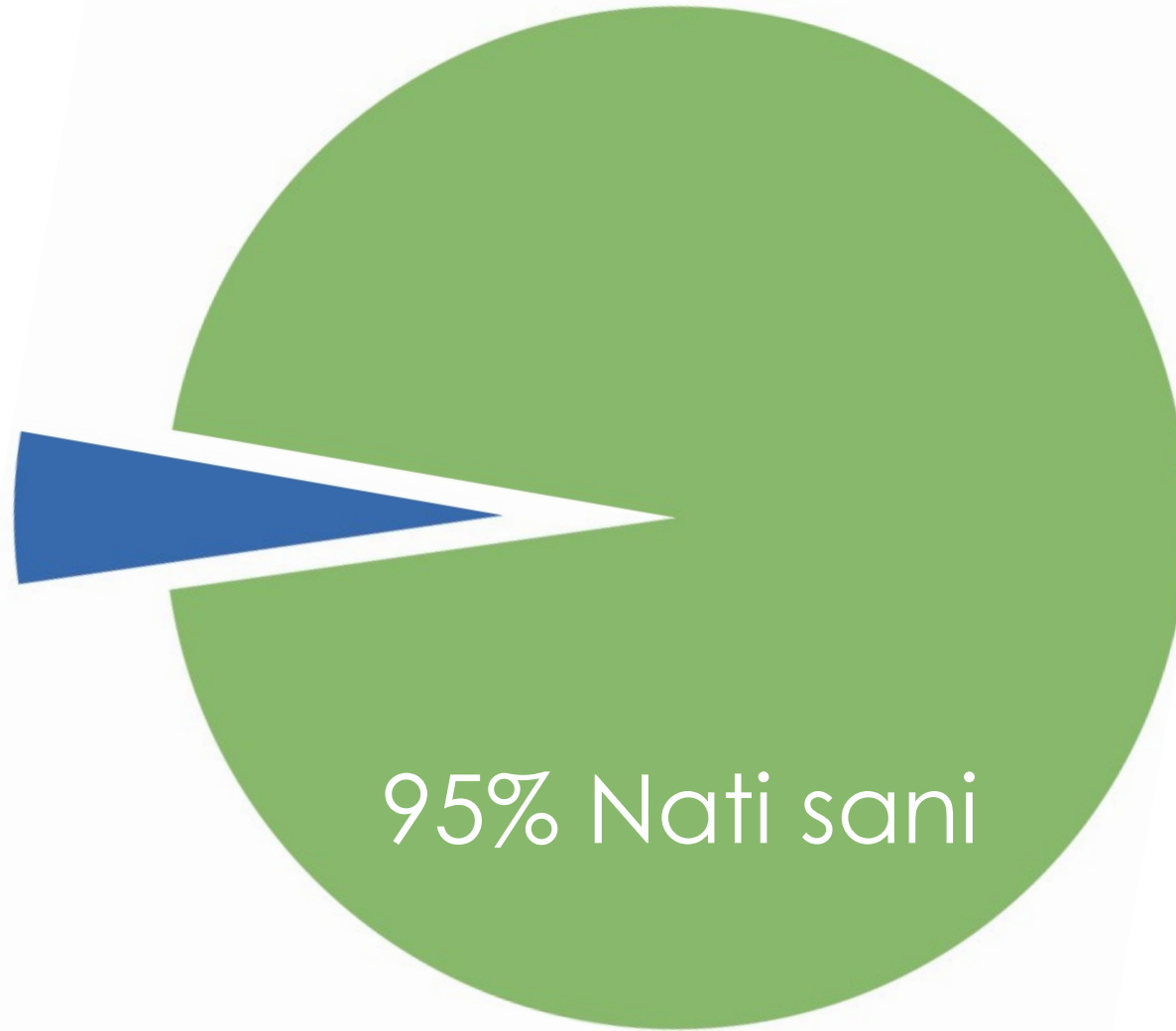
- ☑ **Fase Pilota** della durata temporale di mesi sei a partire **dal 1° ottobre 2022 al 30 aprile 2023 con compartecipazione della spesa**
- ☑ **Fase di consolidamento**
- ☑ **1/2025** Recepimento LEA **screening gratuito a tutte le residenti in Lombardia**



Chiarimenti sulla fase pilota per lo screening prenatale di cui al Decreto Direzione Generale Welfare n. 10383 del 15/07/2022 attuativo della DGR n. XI/5503 del 16/11/2021.

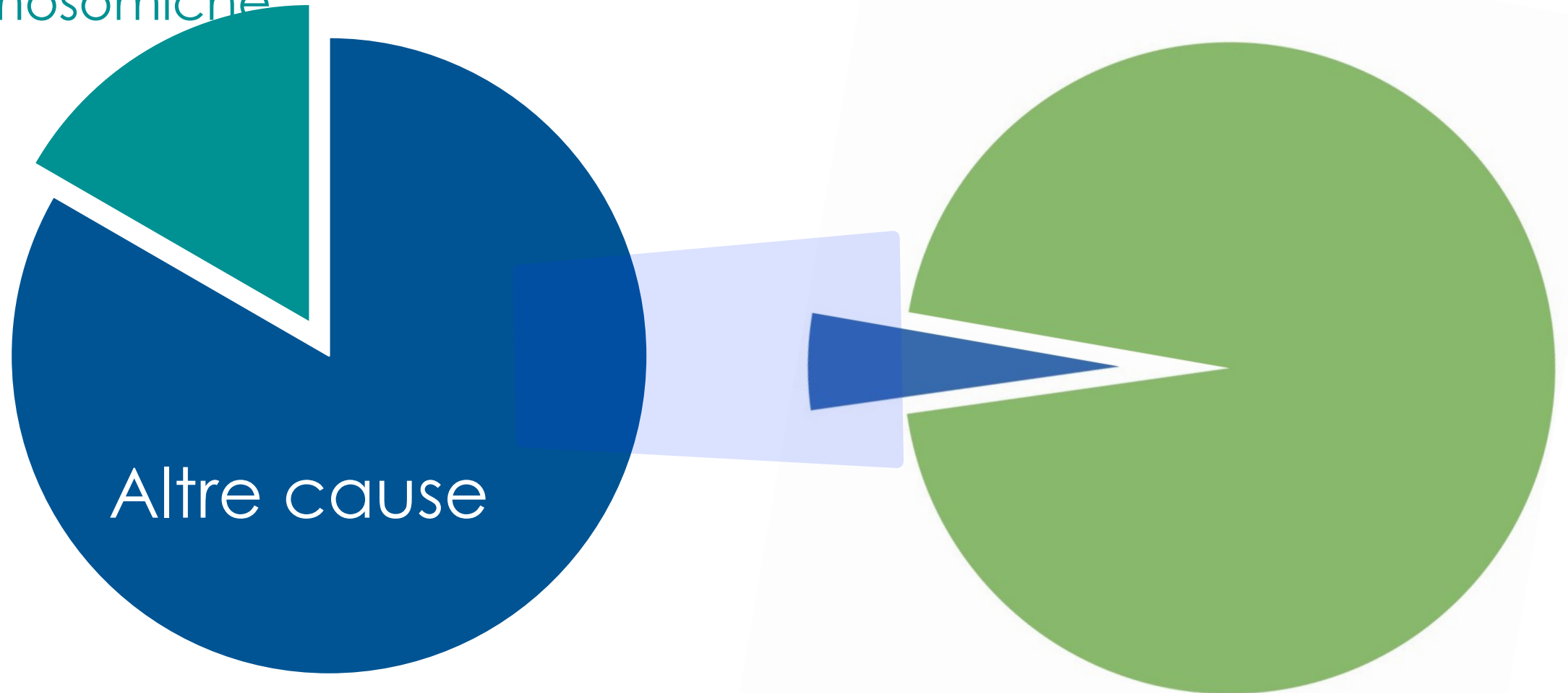
Difetti congeniti

5% difetti
congeniti

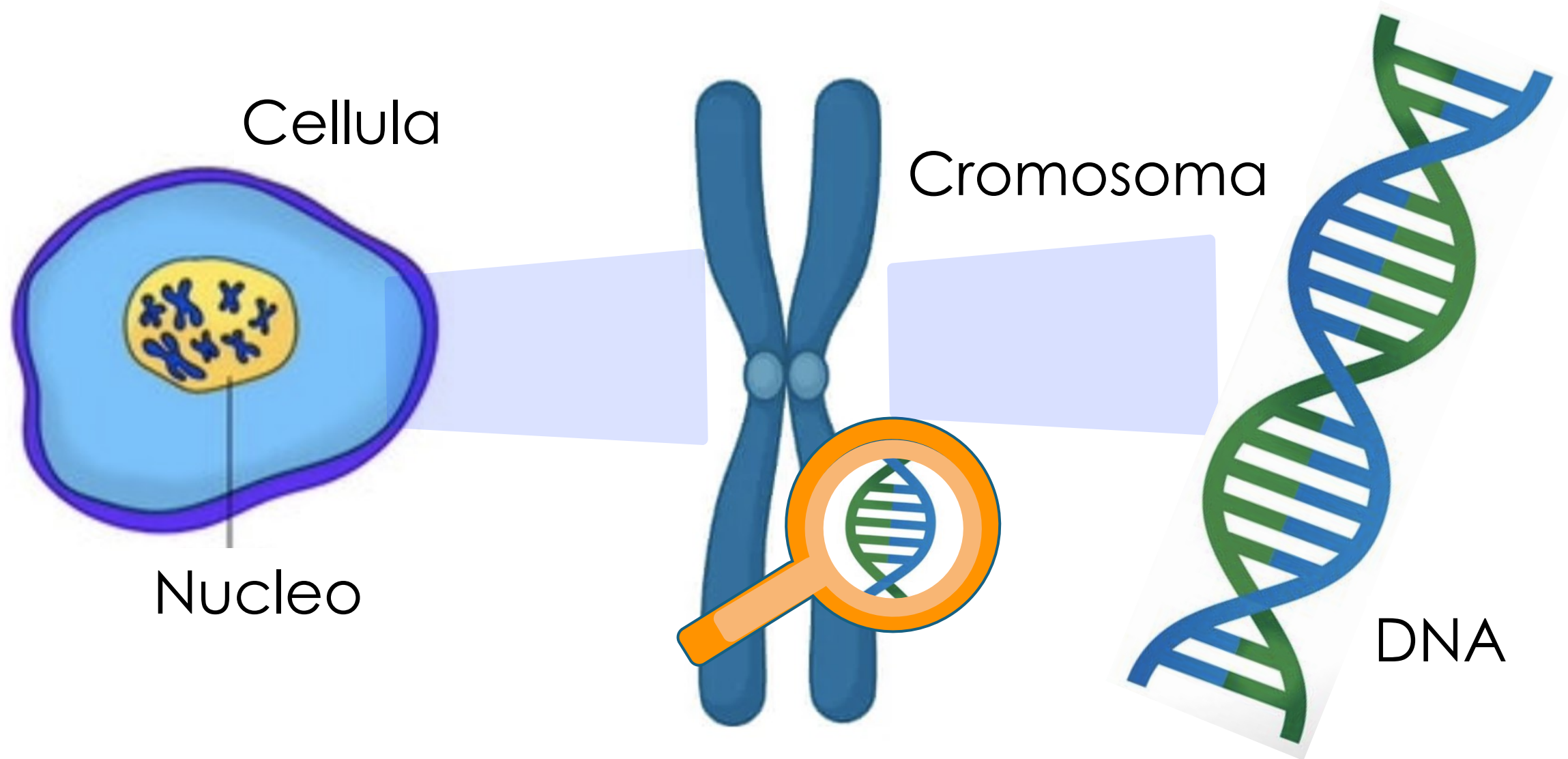


Difetti congeniti

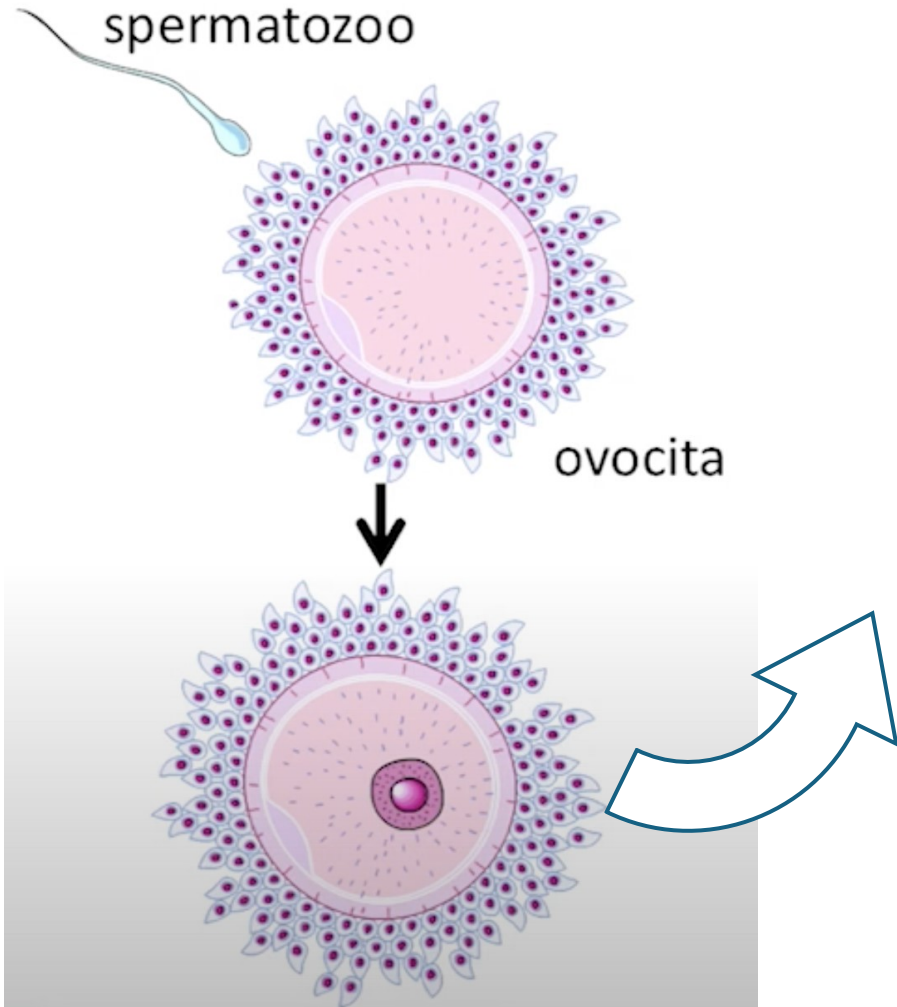
~15% anomalie
cromosomiche



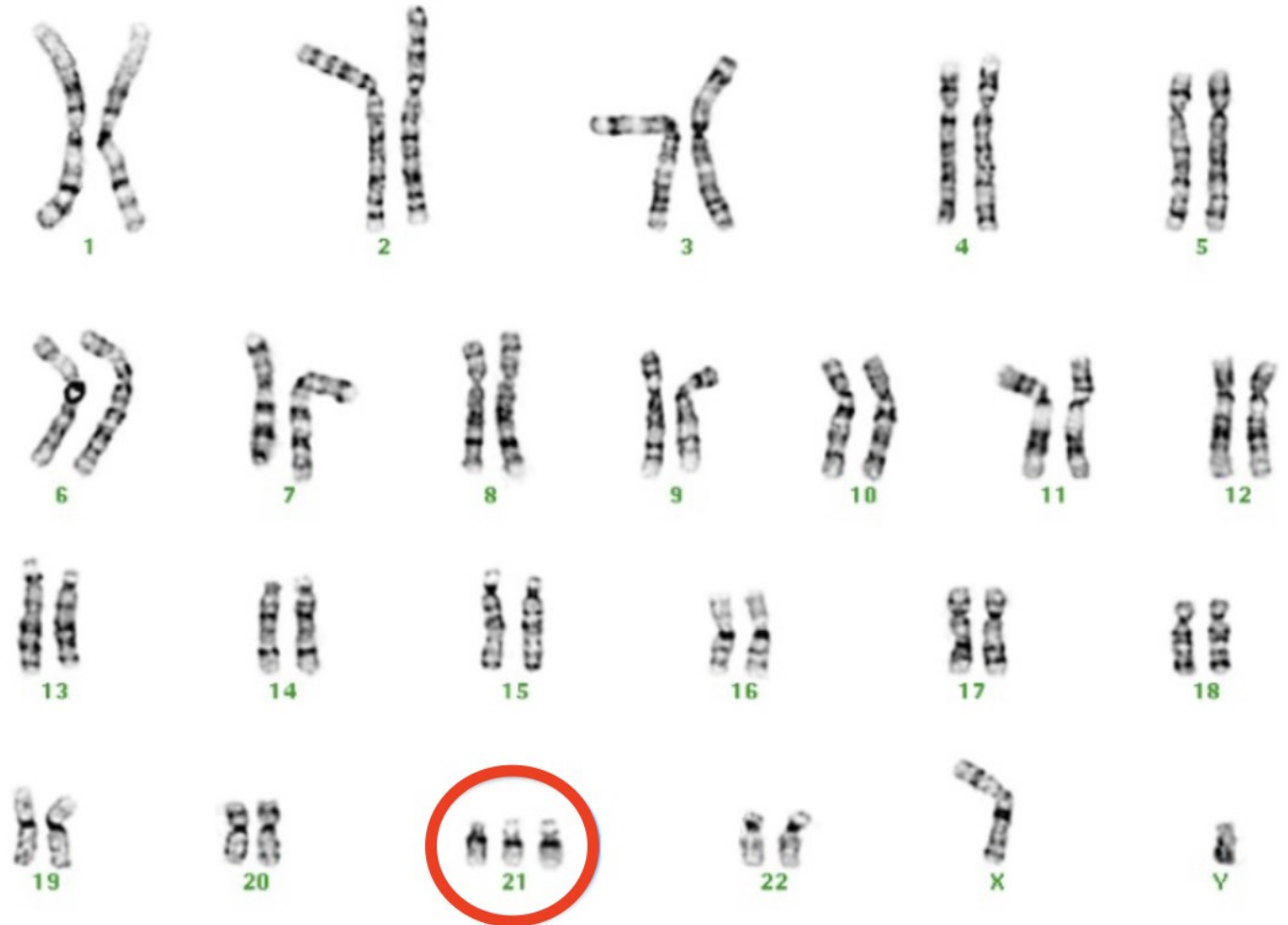
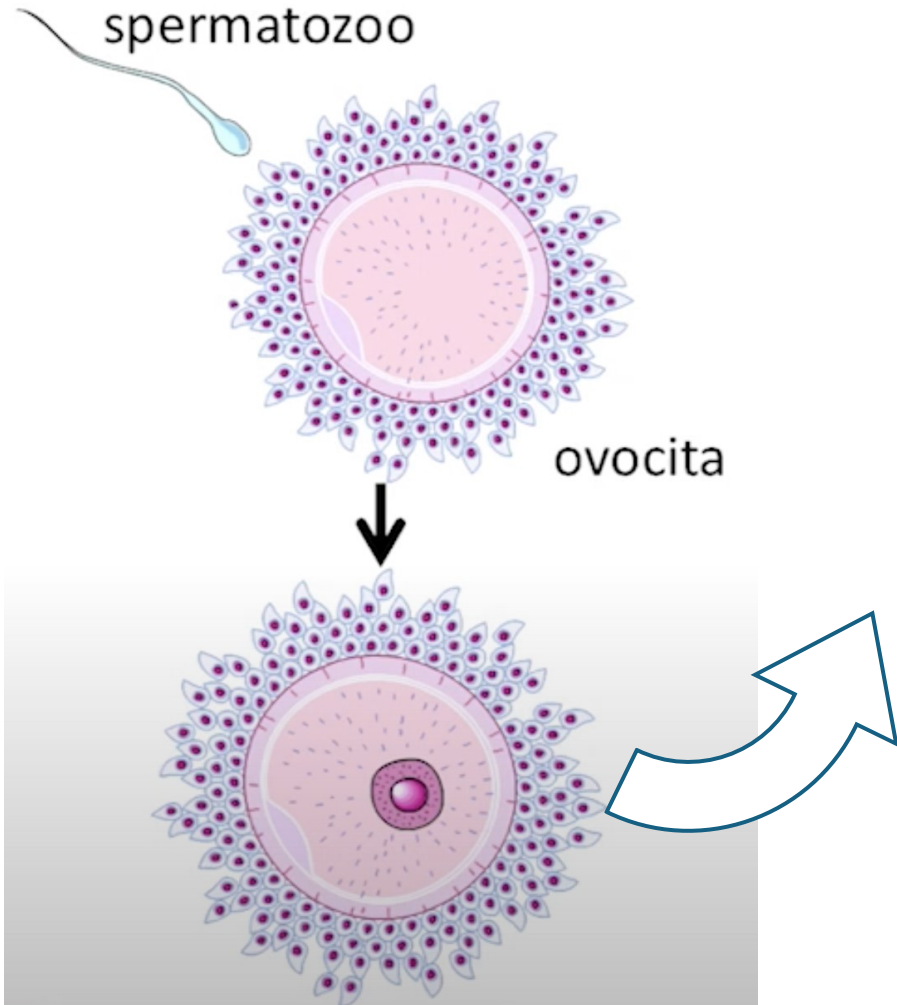
I cromosomi



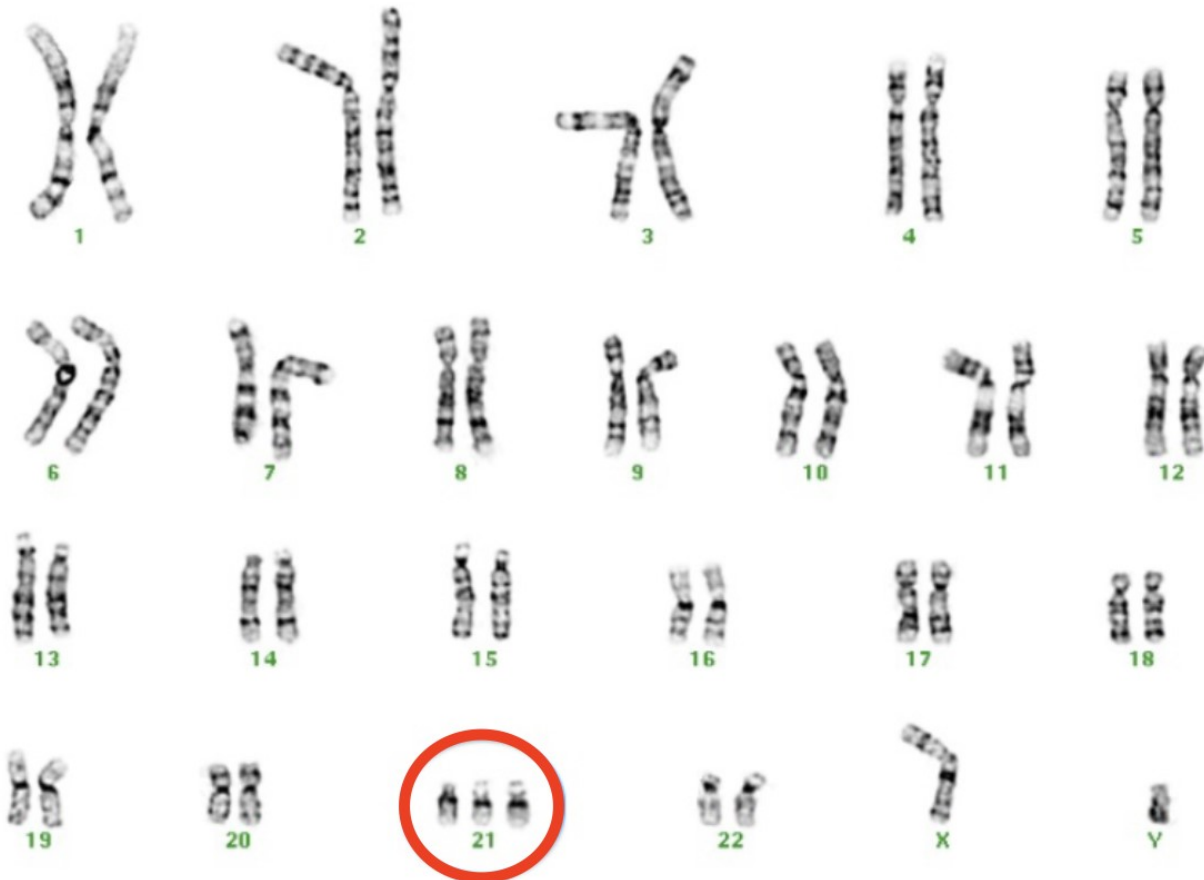
Il cariotipo normale



Il cariotipo anormale

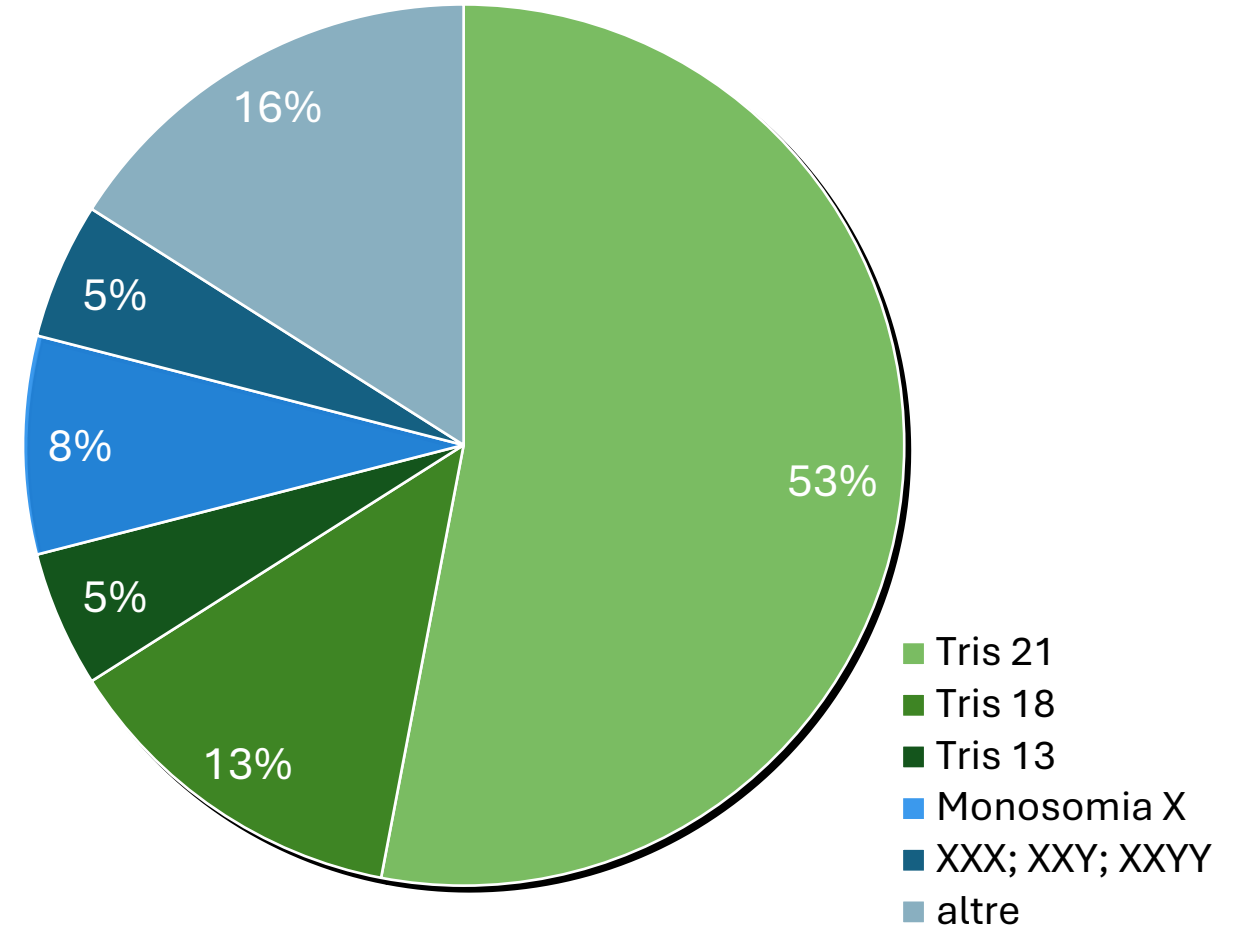
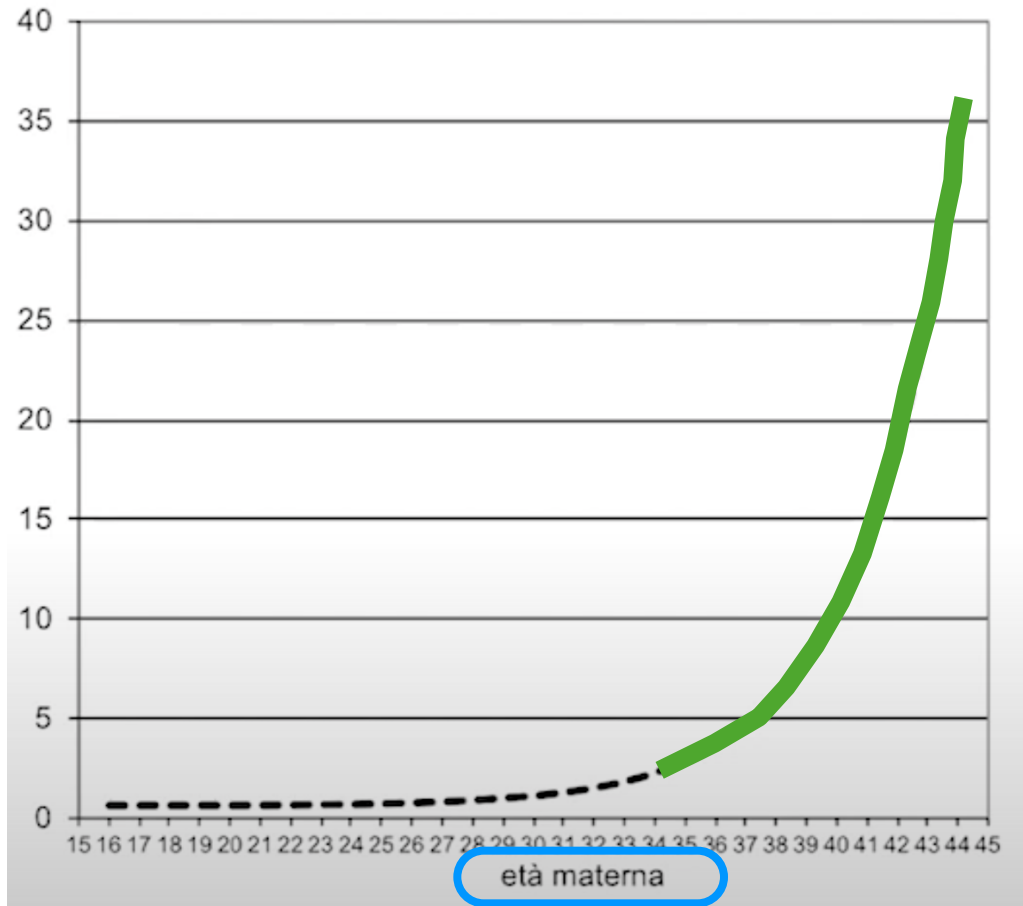


La trisomia 21 o S. Di Down che cosa è e cosa comporta



- Ritardo mentale di grado variabile, di solito severo
- Malformazioni, soprattutto cardiache, in circa la metà dei casi

Trisomia 21 1/600 nati

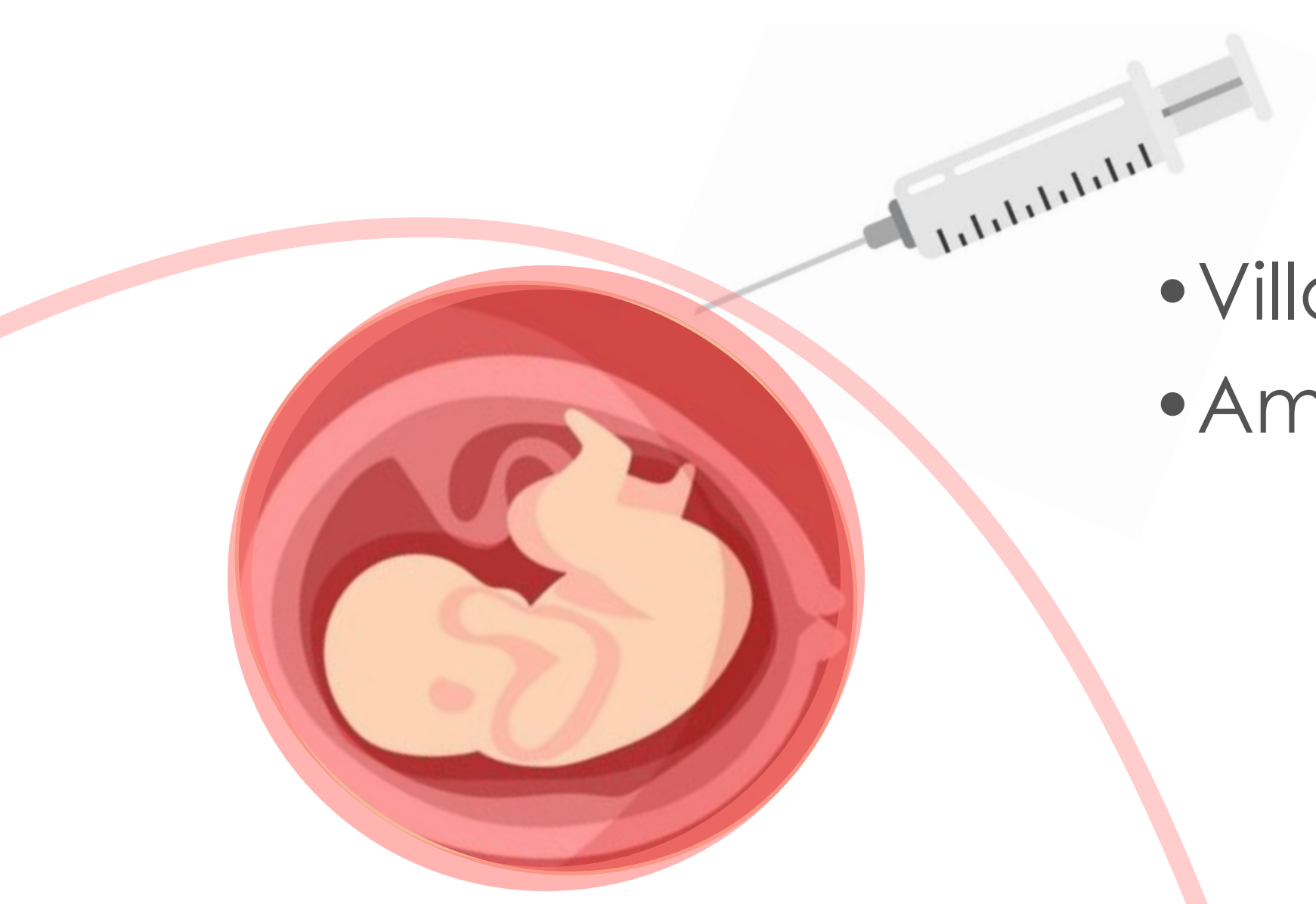


Riconoscere la Trisomia 21 prima della nascita

Queste malattie non possono essere curate mediante interventi terapeutici in utero

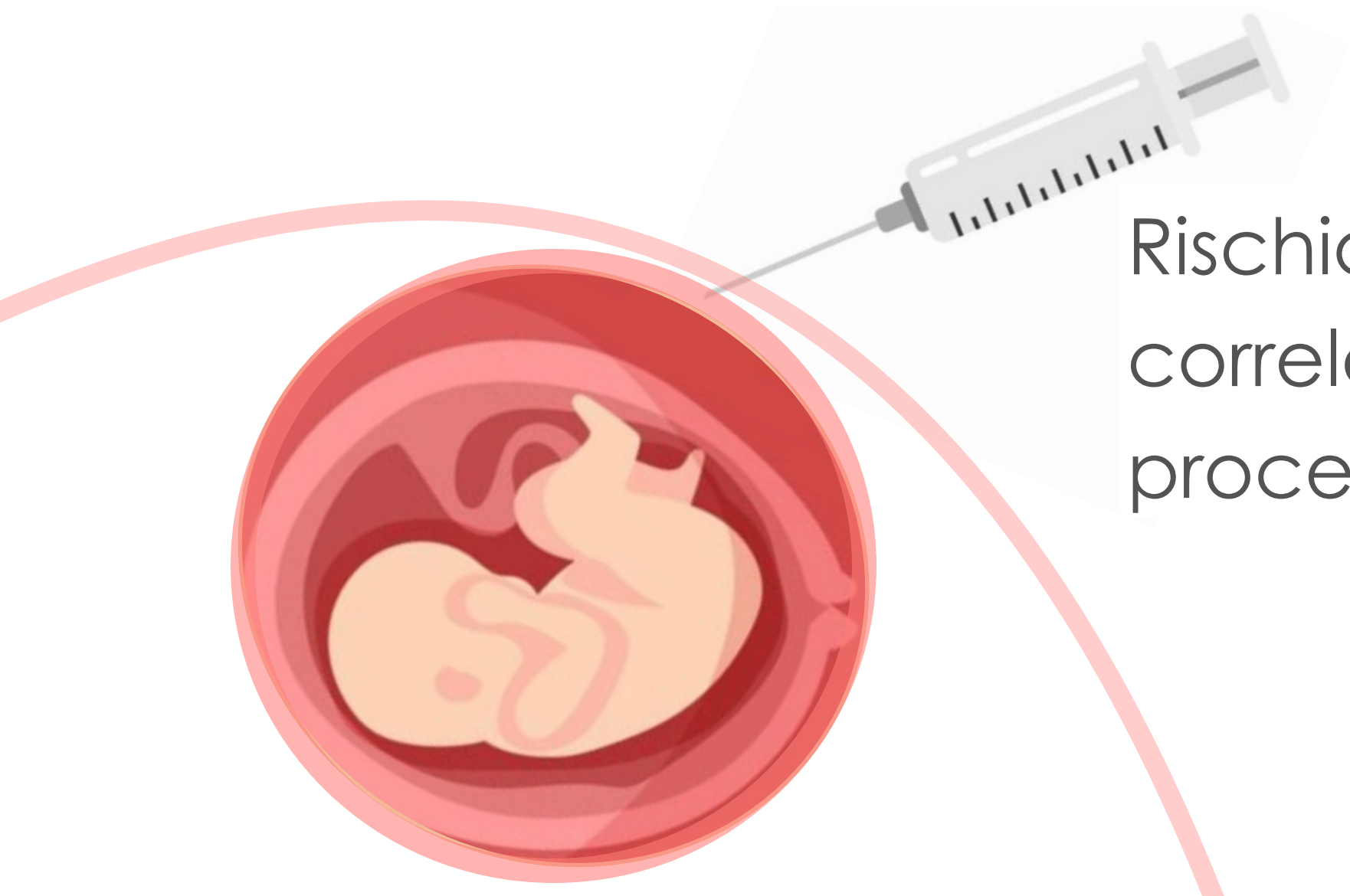
- Alcune donne non sono interessate
- Molte donne vorrebbero sapere, per ragioni diverse:
 - ✓ Prepararsi alla nascita di un bambino che avrà bisogno di cure e attenzioni speciali
 - ✓ Richiedere una interruzione della gravidanza, legalmente possibile nella prima metà della gravidanza

Diagnosi prenatale invasiva



- Villocentesi
- Amniocentesi

Diagnosi prenatale invasiva



Rischio di aborto
correlato alla
procedura 0,2-0,5%

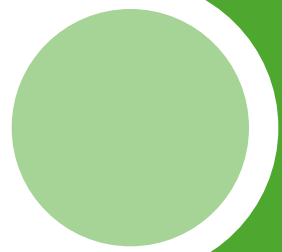
Esame per valutare il livello di rischio



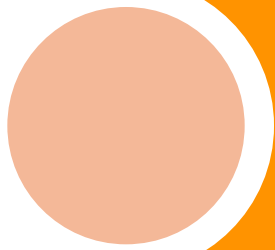
Screening prenatale



Test di screening prenatale



Test combinato



Test DNA fetale

TEST COMBINATO

Età materna



+

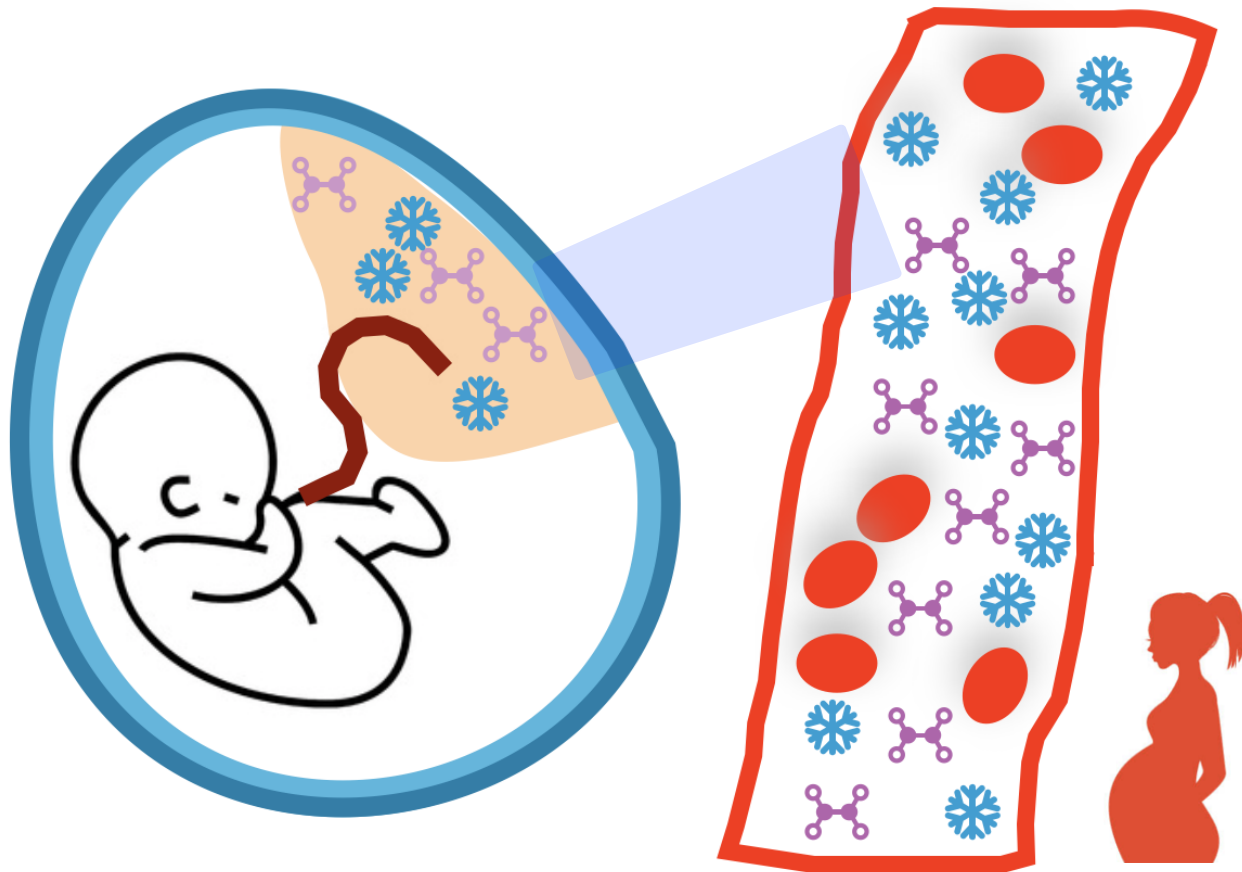
BI-Test



+

Translucenza nucale





Bi-Test



Dosaggio nel sangue materno dalla 9^a e preferenzialmente entro la 11^a settimana di gestazione di due sostanze prodotte dalla placenta

- Beta HCG libere 
- PAPP-A 

Translucenza nucale

La translucenza nucale (NT) è la manifestazione ecografica dell'accumulo sottocutaneo di fluido nella parte posteriore del collo fetale, visibile nel I trimestre di gravidanza e misurabile **tra 11-13 settimane di gestazione.**



Un aumento dello spessore della translucenza nucale si associa inoltre ad un rischio aumentato di altre anomalie cromosomiche, malformazioni fetali e sindromi genetiche.

TEST COMBINATO

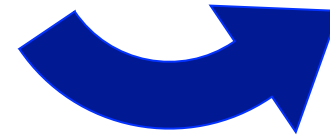
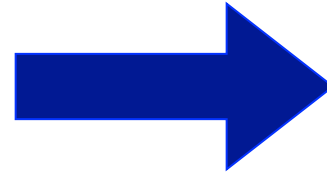
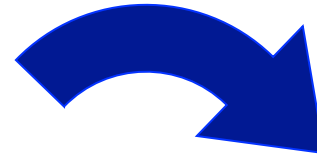
Età materna

+

BI-Test

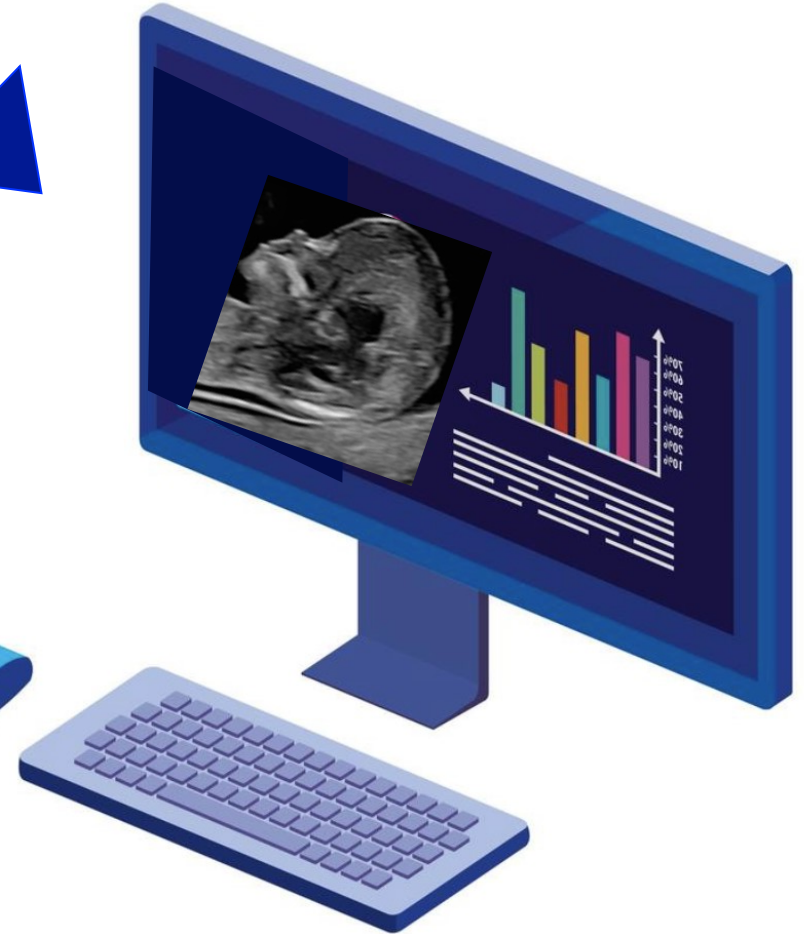
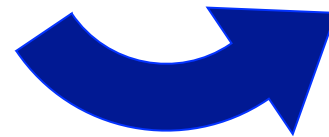
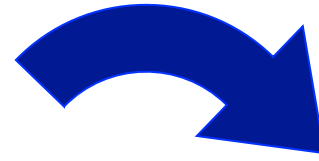
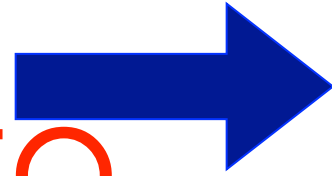
+

Translucenza
nucale



TEST COMBINATO

Calcolo
personalizzato
del rischio



Esito del test combinato

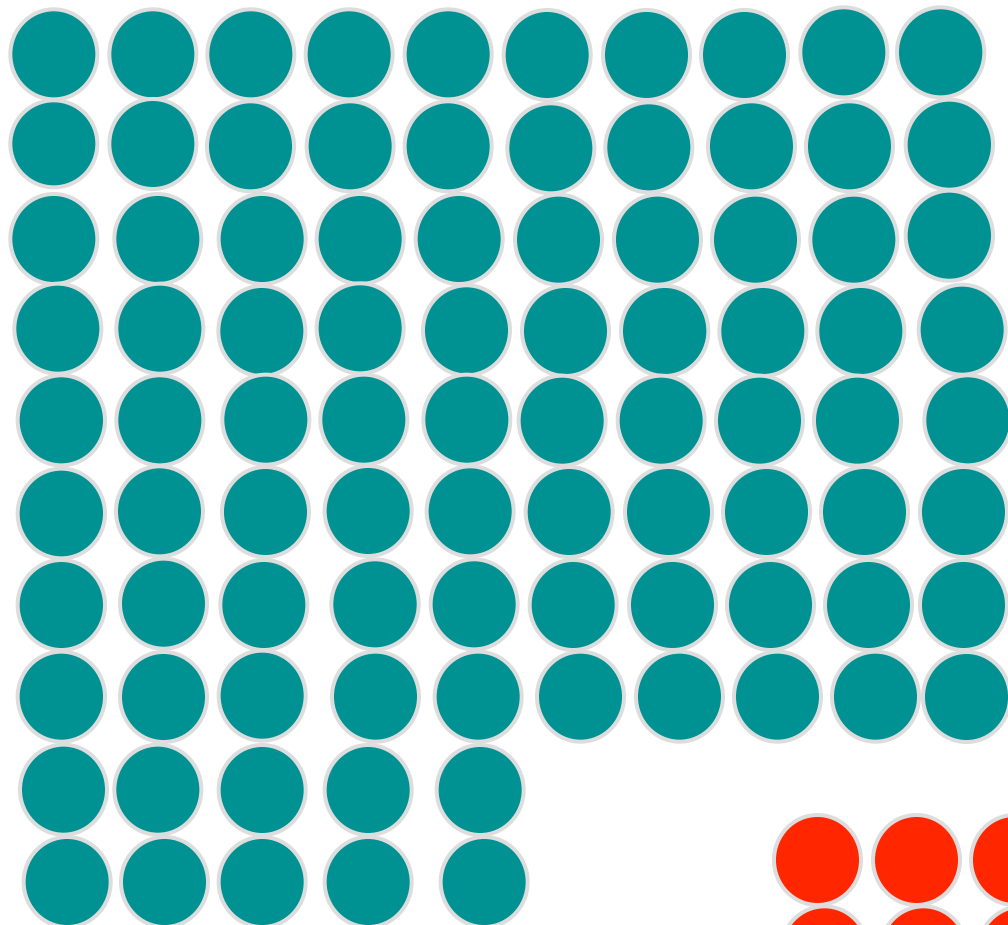


bassa probabilità
 $1/100$

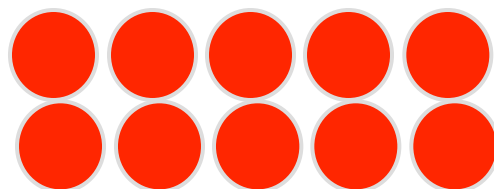


alta probabilità
 $1/10$

Efficacia del test combinato



Riconosce 90 casi
su 100 feti affetti



Sfuggono
10 casi

Esito del test combinato

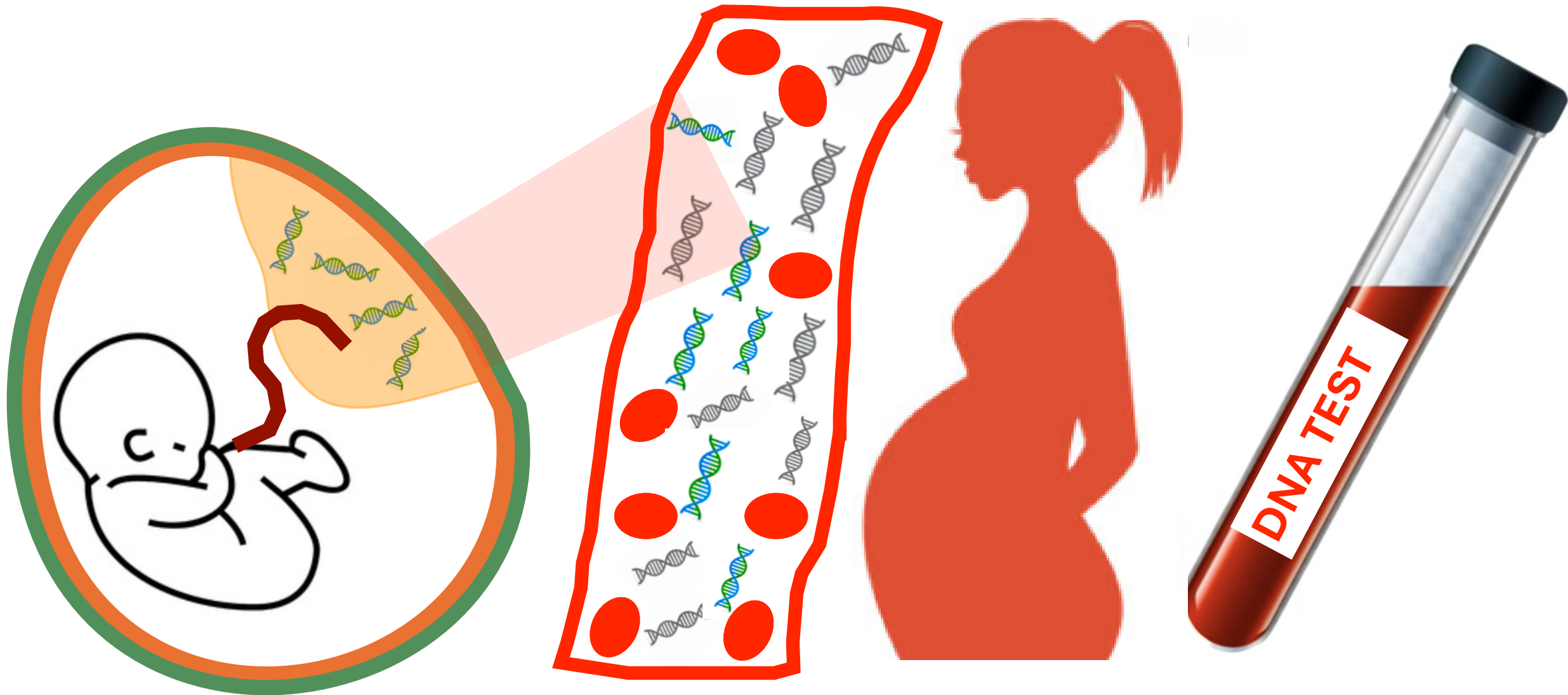


Falso positivo 5 %
Feti sani individuati come positivi

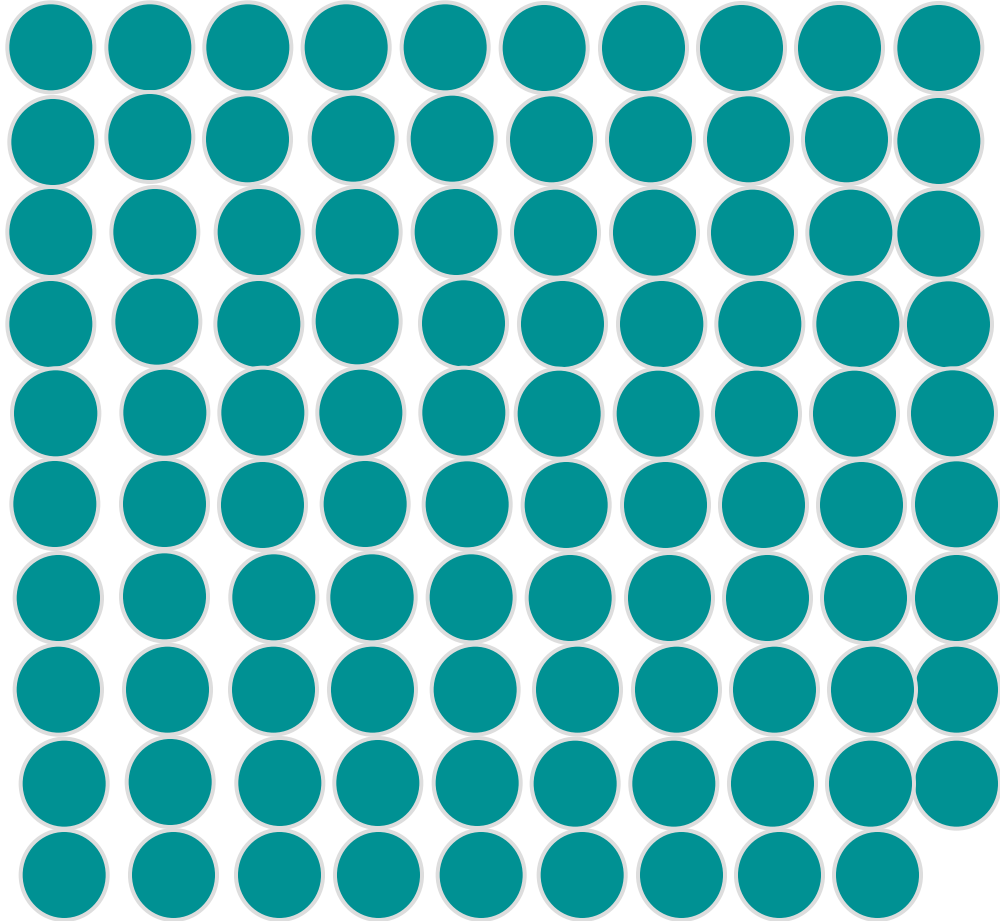


Falso negativi 10 %
Feti con Trisomia 21 non individuati

NIPT (non invasive prenatal testing) Ricerca del cf DNA nel circolo materno



Efficacia del cf/NIPT



Riconosce 99 casi
su 100 feti affetti



Sfugge
1 caso

Esito del cfDNA/NIPT



Falso positivo < 0,1%
Feti sani individuati come positivi



Falso negativi < 1%
Feti con Trisomia non individuati

Programma di screening prenatale Regione Lombardia

Screening contingente

1

Test combinato

2

NIPT /Test DNA fetale

Percorso regionale screening prenatale **contingente**

Tra 9-11 settimane dosaggio bHCG libere+ PAPP-A
Tra 11-13.6 settimane misurazione ecografica translucenza nucale

Calcolo del rischio di Trisomia 21-13-18

Rischio minore
di 1 su 1000

1/301 a
1/1000

1/101 a
1/300

Rischio maggiore
di 1 su 100

Basso
rischio

Offerta cf DNA/NIPT

No risultato
va ripetuto

Alto
rischio

Nessun ulteriore
accertamento

Procedura invasiva



Percorso regionale screening prenatale **contingente**

Tra 9-11 settimane dosaggio bHCG libere+ PAPP-A
Tra 11-13.6 settimane misurazione ecografica translucenza nucale

Calcolo del rischio di Trisomia 21-13-18

Rischio minore
di 1 su 1000

Basso
rischio

Nessun ulteriore
accertamento

Percorso regionale screening prenatale **contingente**

Tra 9-11 settimane dosaggio bHCG libere+ PAPP-A
Tra 11-13.6 settimane misurazione ecografica translucenza nucale

Calcolo del rischio di Trisomia 21-13-18

Rischio maggiore
di 1 su 100

Offerta cf DNA/NIPT

Alto
rischio

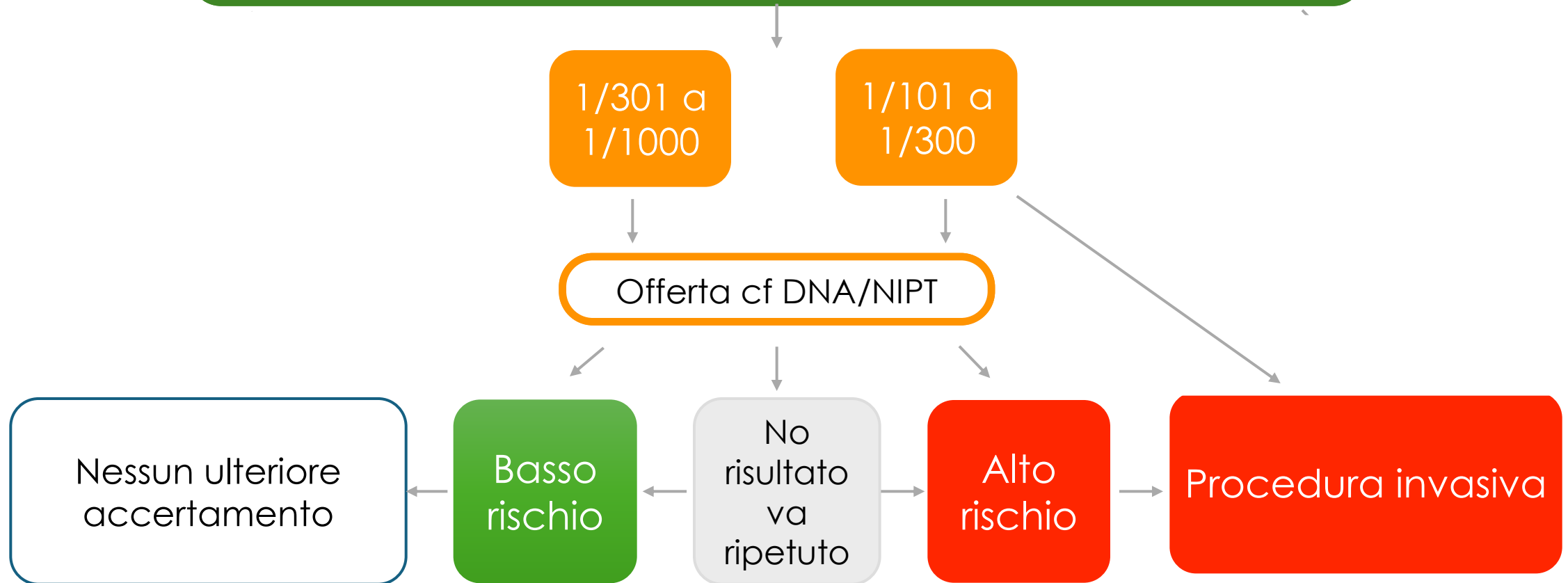
SOLO SE RIFIUTA NIPT

Procedura invasiva

Percorso regionale screening prenatale **contingente**

Tra 9-11 settimane dosaggio bHCG libere+ PAPP-A
Tra 11-13.6 settimane misurazione ecografica translucenza nucale

Calcolo del rischio di Trisomia 21-13-18





Percorso regionale screening prenatale **contingente**

Cosa sapere

NIPT 15% popolazione

- Non riconosce malattie genetiche diverse dalle Trisomie 13,18 e 21
- Non determina i cromosomi sessuali
- Può essere offerto anche alla gravidanze gemellari



Cosa sapere

NIPT

- **cfDNA/NIPT a basso rischio:** prosecuzione della gravidanza presso il centro identificato
- **cfDNA/NIPT ad alto rischio:** del test deve essere verificato mediante una procedura diagnostica invasiva.

Esito del test contingente



Falso positivo 4 %
Feti sani individuati come positivi



Falso negativi 2 %
Feti con Trisomia non individuati



Percorso regionale screening prenatale **contingente**

Cosa sapere

- Lo screening non è obbligatorio
Ogni gravida, dopo adeguata informazione, potrà decidere di eseguire o meno il percorso di screening prenatale



Percorso regionale screening prenatale **contingente**

Cosa fare

1. Eseguire la prima visita ostetrica entro la 10a settimana (con ecodatazione)
2. Valutare con il curante le varie opzioni di screening prenatale
3. Richiedere al proprio medico o allo specialista del SSN le 2 impegnative

88.78.4 Ecografia ostetrica per lo studio della translucenza nucale

90.17.6 Prelievo per HCG frazione libera e PAPP-A



Percorso regionale screening prenatale **contingente**

Cosa fare

| SERVIZIO SANITARIO NAZIONALE | | RICETTA ELETTRONICA - PROMEMORIA PER L'ASSISTITO | | |
|--|------------------|---|---|------|
| Regione | |  *0000A* |  *0000000001* | |
| COGNOME E NC | |  *PROVAX00X00X000Y* | | |
| INDIRIZZO: FAC SIMILE | | | | |
| CAP: | CITTA': | PROV: | | |
| ESENZIONE: M 11 | SIGLA PROVINCIA: | CODICE ASL: | DISPOSIZIONI REGIONALI: | |
| TIPOLOGIA PRESCRIZIONE (S,H): | ALTRO: | PRIORITA' PRESCRIZIONE (U,B,D,P): | | |
| PRESCRIZIONE | | | QTA | NOTA |
| 88.78.4 Ecografia ostetrica per lo studio della translucenza nucale tra 11 e 13.6 sg | | | | |
| QD: screening prenatale | | | | |
| Da eseguirsi tra il gg/mese al gg/mese | | | | |
| QUESITO DIAGNOSTICO: | | TIPO RICETTA: | DATA: | |
| N.CONFEZIONI/PRESTAZIONI: | |  *PROVAX00X00X000Z* | | |
| CODICE AUTENTICAZIONE: | | | | |
| COGNOME E NOME DEL MEDICO: | | | | |

Percorso regionale screening prenatale **contingente**





Cosa
fare

| SERVIZIO SANITARIO NAZIONALE | | RICETTA ELETTRONICA - PROMEMORIA PER L'ASSISTITO | | |
|--|------------------|---|---|------|
| Regione | |  *0000A* |  *0000000001* | |
| COGNOME E NC | |  *PROVAX00X00X000Y* | | |
| INDIRIZZO: FAC SIMILE | | | | |
| CAP: | CITTA: | PROV: | | |
| ESENZIONE: M 11 | SIGLA PROVINCIA: | CODICE ASL: | DISPOSIZIONI REGIONALI: | |
| TIPOLOGIA PRESCRIZIONE (S,H): | ALTRO: | PRIORITA' PRESCRIZIONE (U,B,D,P): | | |
| PRESCRIZIONE | | | QTA | NOTA |
| 88.78.4 Ecografia ostetrica per lo studio della translucenza nucale tra 11 e 13.6 sg | | | 2 | |
| QD: screening prenatale Da eseguirsi tra il gg/mese al gg/mese | | | | |
| QUESITO DIAGNOSTICO: | | TIPO RICETTA: | DATA: | |
| N.CONFEZIONI/PRESTAZIONI: | | | | |
| CODICE AUTENTICAZIONE: | |  *PROVAX00X00X000Z* | | |
| COGNOME E NOME DEL MEDICO: | | | | |



Percorso regionale screening prenatale **contingente**

Cosa fare

| SERVIZIO SANITARIO NAZIONALE | | RICETTA ELETTRONICA - PROMEMORIA PER L'ASSISTITO | | |
|--|------------------|---|---|------|
| Regione | |  *0000A* |  *0000000001* | |
| COGNOME E NC | |  *PROVAX00X00X000Y* | | |
| INDIRIZZO: FAC SIMILE | | | | |
| CAP: | CITTA': | PROV: | | |
| ESENZIONE: M 9 | SIGLA PROVINCIA: | CODICE ASL: | DISPOSIZIONI REGIONALI: | |
| TIPOLOGIA PRESCRIZIONE (S,H): | ALTRO: | PRIORITA' PRESCRIZIONE (U,B,D,P): | | |
| PRESCRIZIONE | | | QTA | NOTA |
| 90.17.6 Prelievo per HCG frazione libera e PAPP-A QD: screening prenatale Da eseguirsi tra preferenzialmente 9-11 sg | | | | |
| QUESITO DIAGNOSTICO: | TIPO RICETTA: | DATA: | | |
| N.CONFEZIONI/PRESTAZIONI: | |  *PROVAX00X00X000Z* | | |
| CODICE AUTENTICAZIONE: | | | | |
| COGNOME E NOME DEL MEDICO: | | | | |



Percorso regionale screening prenatale **contingente**

Cosa
fare

4. Prendere l'appuntamento per eseguire l'ecografia ostetrica per lo studio della translucenza nucale tra 11-13.6 sett tramite

Call Center regionale (800 638 638)

CUP presidi ASST Bergamo Est presso gli sportelli aziendali

5. 7-10 gg prima della data in cui è stata fissata l'ecografia, recarsi con l'impegnativa in un punto prelievi dell'ASST Bergamo Est per eseguire il **prelievo per il Bi test** (HCG frazione libera e PAPP-A). Non serve il digiuno



Percorso regionale screening prenatale **contingente**

Cosa fare

6. Il giorno in cui si esegue l'ecografia per la translucenza nucale bisogna portare
 1. l'esito del bi test, per definizione del rischio
 2. l'ecografia di datazione
 3. tutta la documentazione della gravidanza

7. In quella sede il ginecologo eseguirà:
 - Consulenza pre test
 - Calcolo del rischio
 - Consulenza post test con la programmazione di eventuali approfondimenti richiesti

Grazie!

Dubbi o domande?

Non esitate a chiedere tutto ciò che non vi è chiaro

<https://www.asst-bergamoest.it/it/percorso-nascita>

