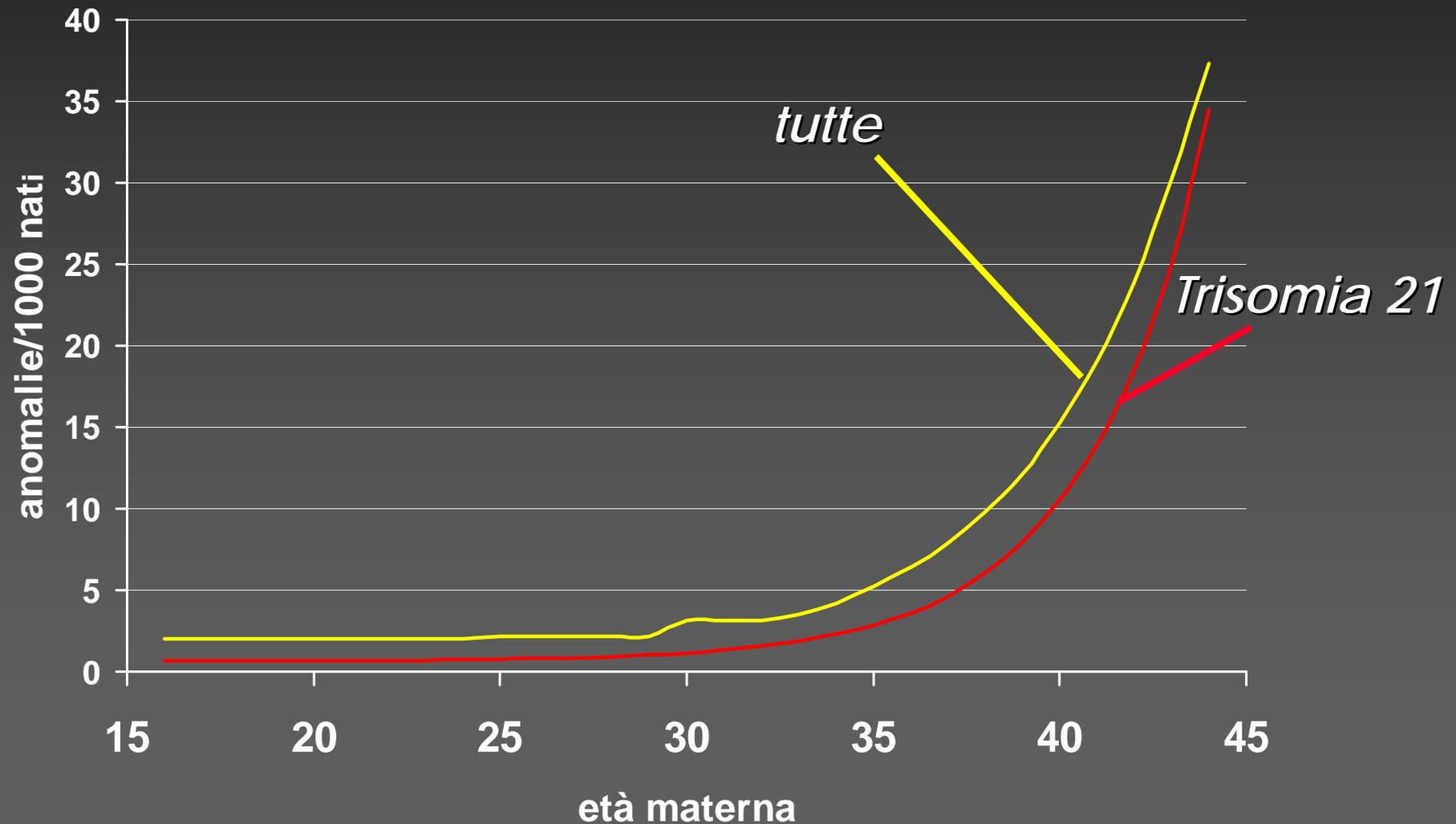


Metodi di diagnosi  
prenatale per le  
anomalie fetali

[WWW.FISIOKINESITERAPIA.BIZ](http://WWW.FISIOKINESITERAPIA.BIZ)



# Frequenza delle anomalie cromosomiche alla nascita in funzione dell'età materna



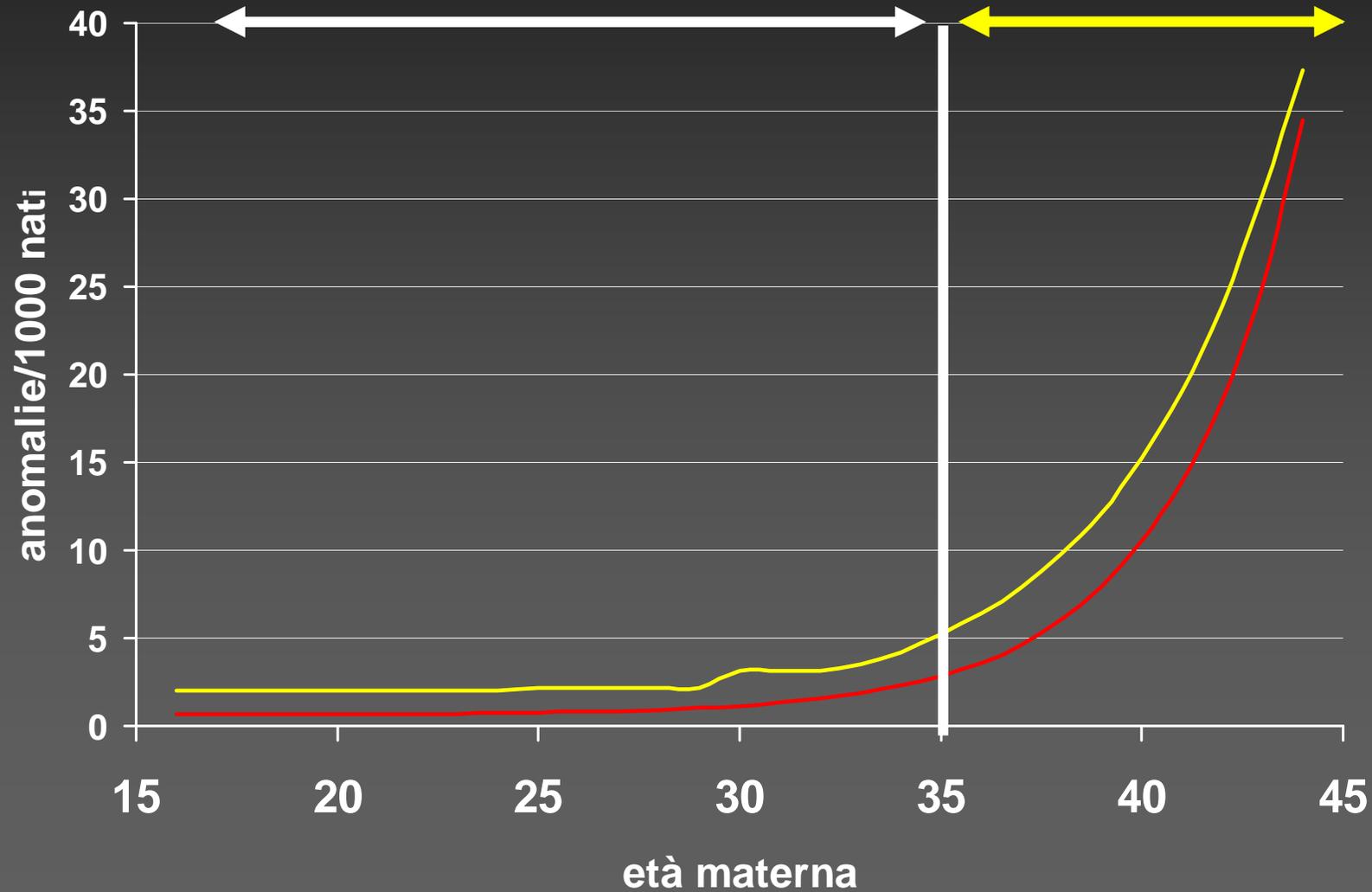


# Screening delle anomalie cromosomiche: '70-'80



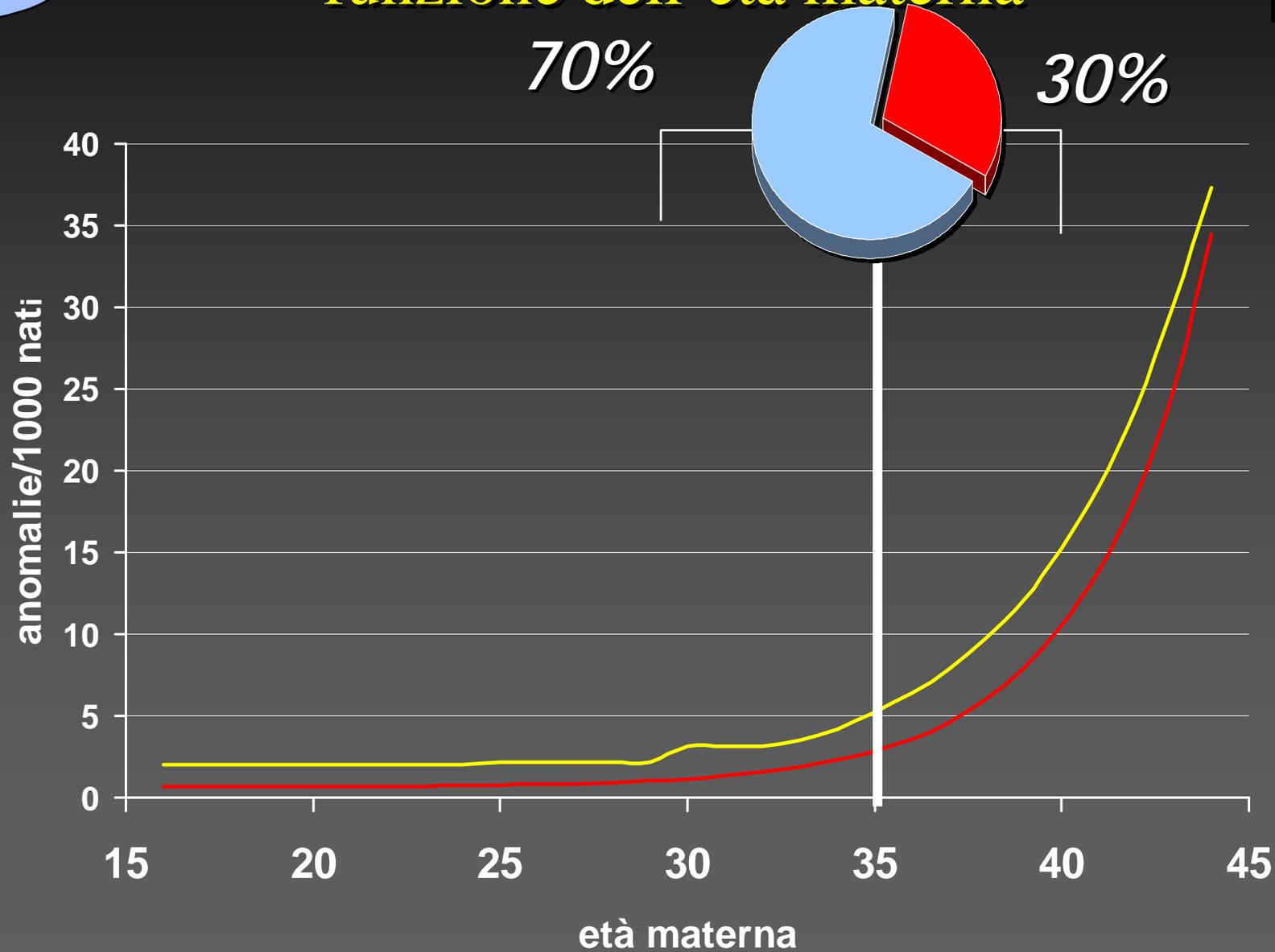
*Nulla*

*Test invasivo*





# Distribuzione dei nati con trisomia 21 in funzione dell'età materna



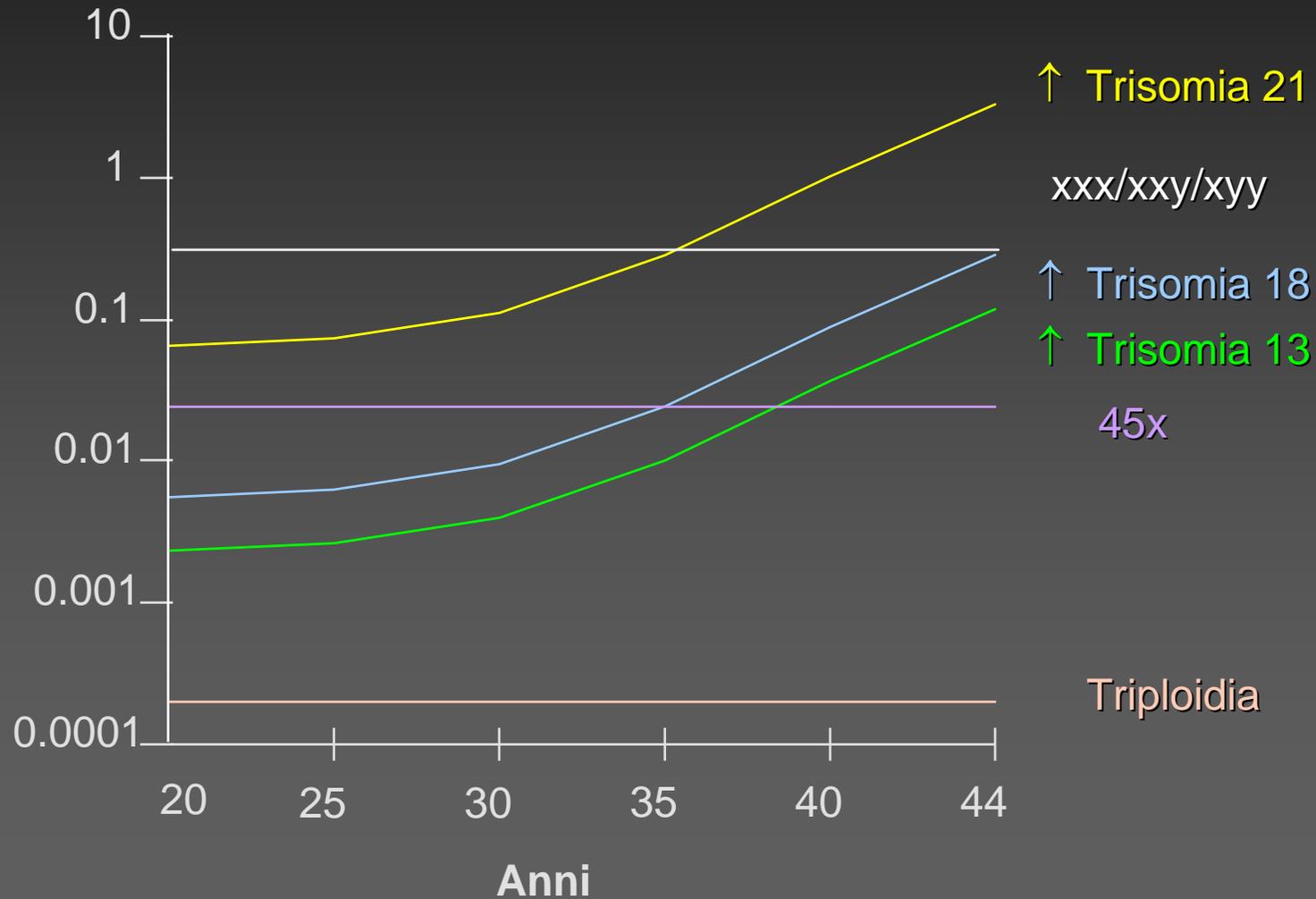


# Età materna e anomalie cromosomiche

*Snijders et al 1995*

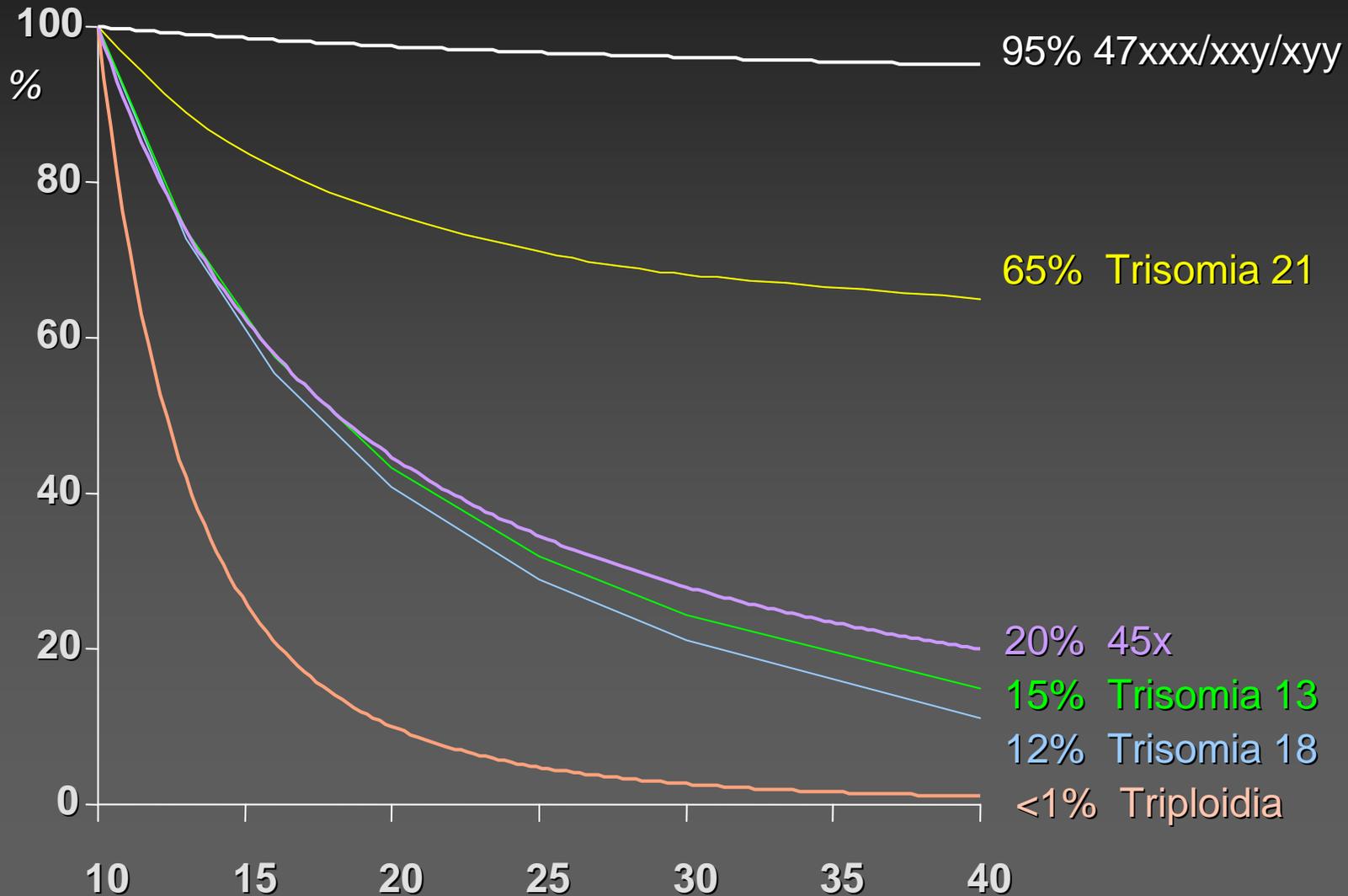


Rischio %





# Epoca gestazionale e anomalie cromosomiche

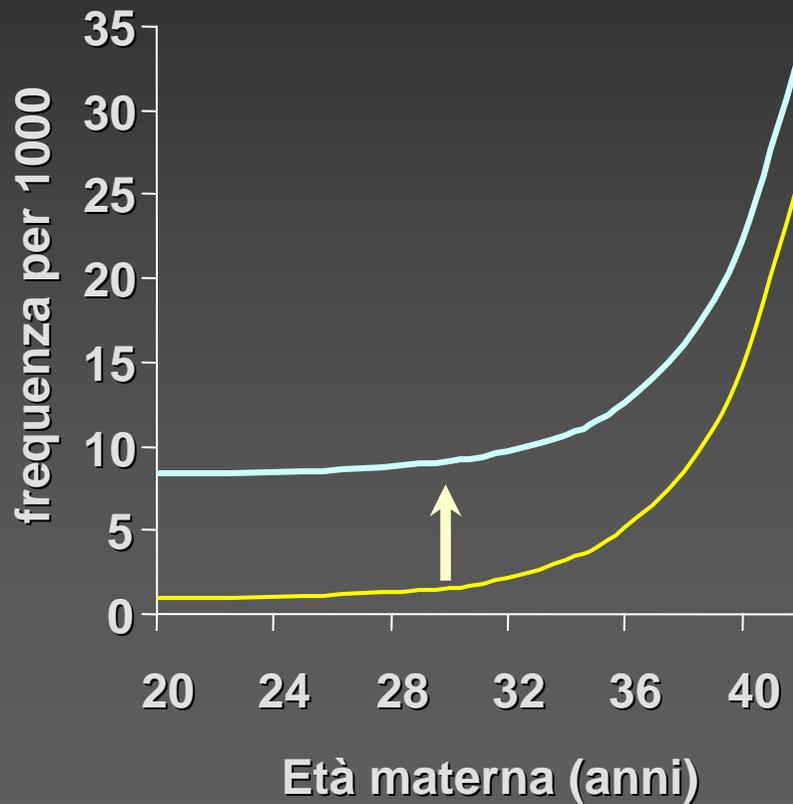




# Rischio di ricorrenza per trisomie autosomiche



Rischio: base + 0.75%



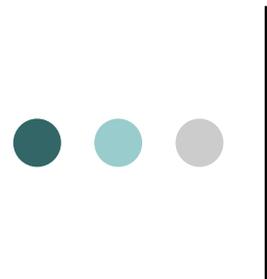
Età	Rischio di base	Modificato
20	1 / 1000	1 / 120
30	1 / 625	1 / 100
35	1 / 250	1 / 85
40	1 / 70	1 / 45

K Sundbergh, Denmark; G Henry, Denver  
W Holzgreve, Basel; B Brambati, Milan  
K Nicolaides, UK



# Diagnosi Prenatale

- Non invasiva
  - Esami di screening su siero materno
  - Ecografia
- Diagnosi prenatale invasiva



# Diagnosi prenatale non invasiva

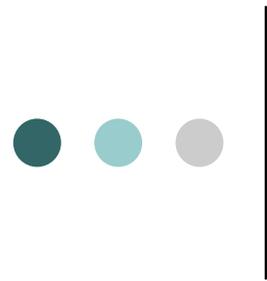
## ○ Marcatori biochimici

- $\alpha$ -feto proteina

- Elevati valori → difetti del tubo neurale
- Bassi valori → associazioni con trisomie

- hCG

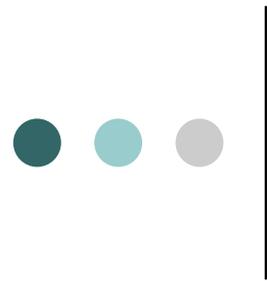
- Elevati valori → associazioni con trisomie
- Elevati valori → associazioni con preeclampsia e IUGR



# Diagnosi prenatale non invasiva

## ○ Marcatori biochimici

- Estriolo
  - Bassi valori→associazioni con trisomie
- Pregnancy Associated Plasma Protein - A
  - Bassi valori→associazioni con trisomie

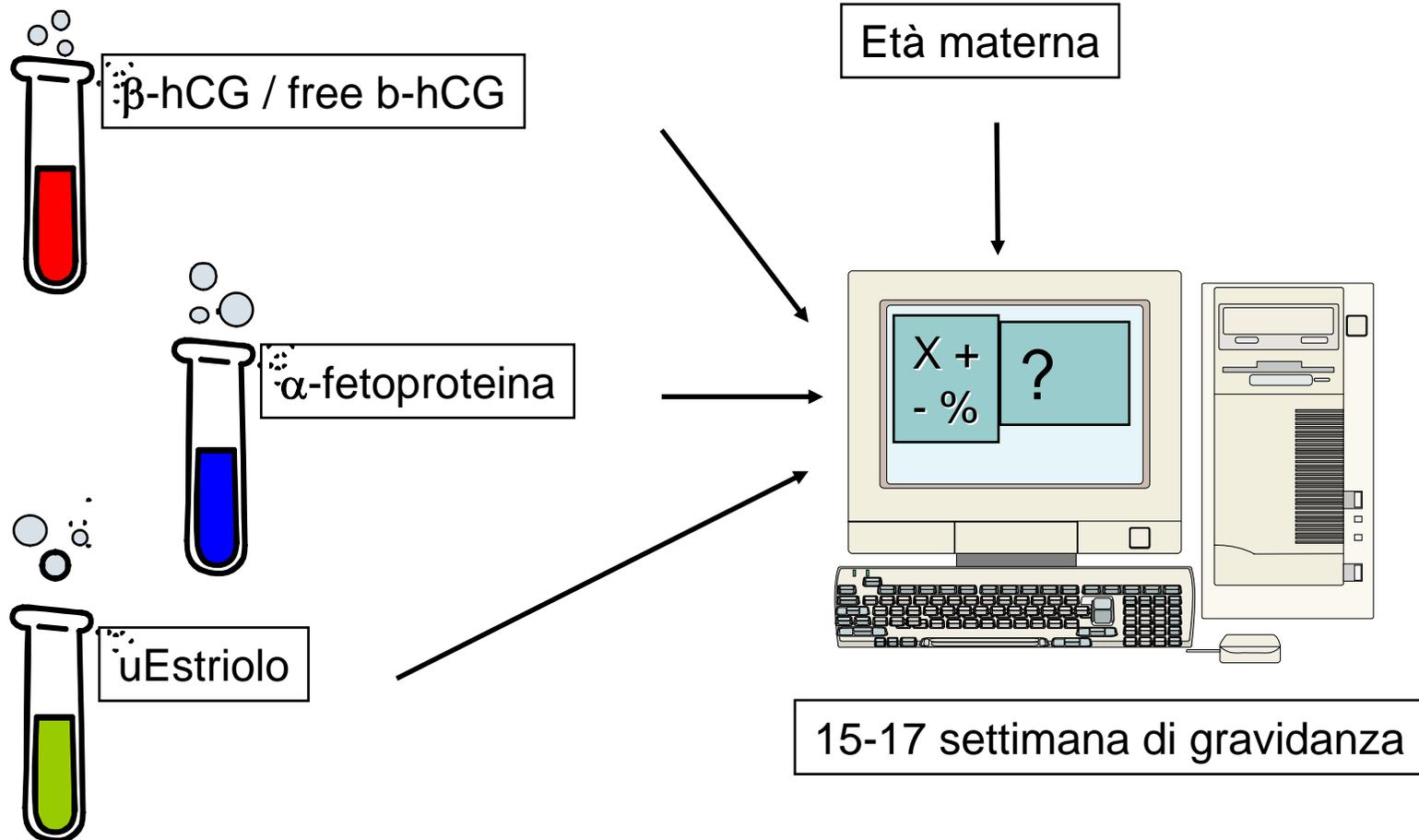


# Diagnosi prenatale non invasiva

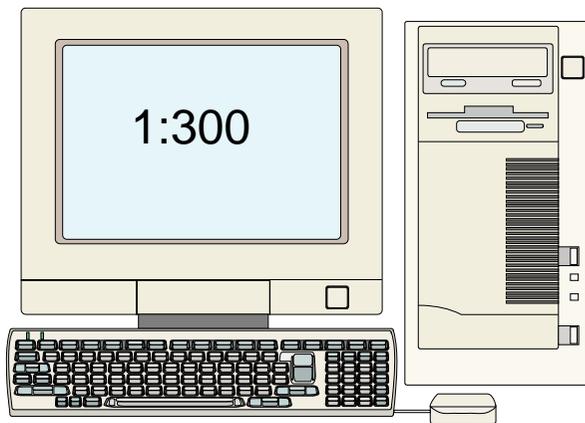
- Test di screening
  - Triplo test
  - Duo test combinato



# Triplo test



# ● ● ● | Triplo test



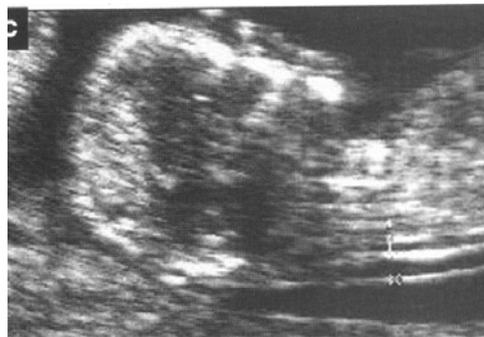
- 57-60% capacità diagnostica
- 5% falsi positivi

Amniocentesi

**T21**



# Duo test combinato

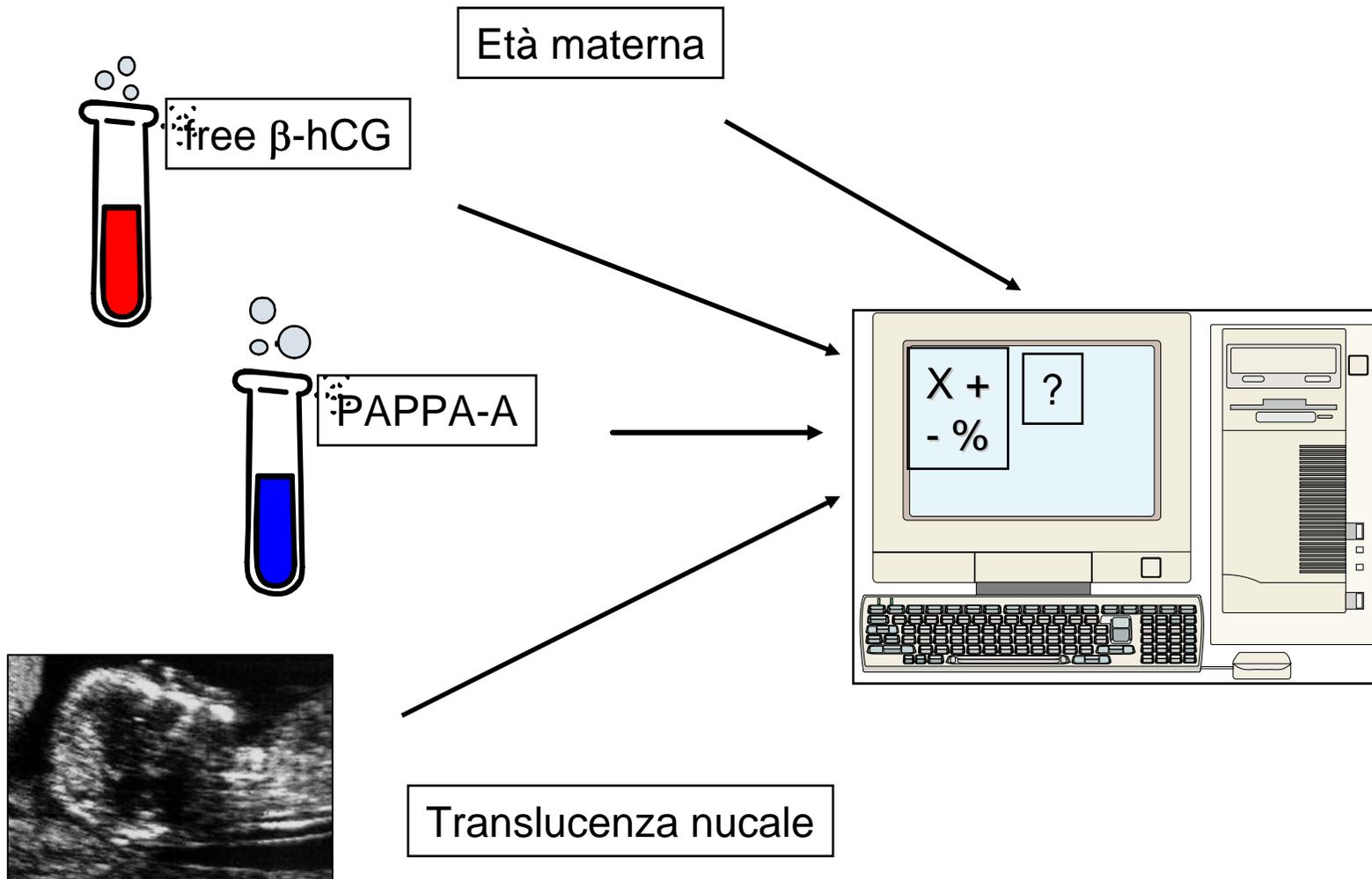


- Free  $\beta$ -hCG
- PAPP-A
- Translucenza nucale

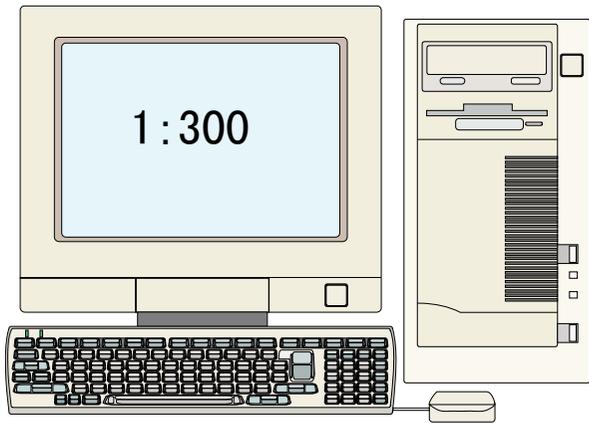




# Duo test combinato



# • • • | Duo test combinato



- 90% capacità diagnostica
- 5% falsi positivi

T21  
Villi Coriali  
↓  
Risposta precoce



# Ecografia

- Sonar (II guerra mondiale)
- Ventricoli cerebrali (1948)
- Ecografia ostetrica (1958)

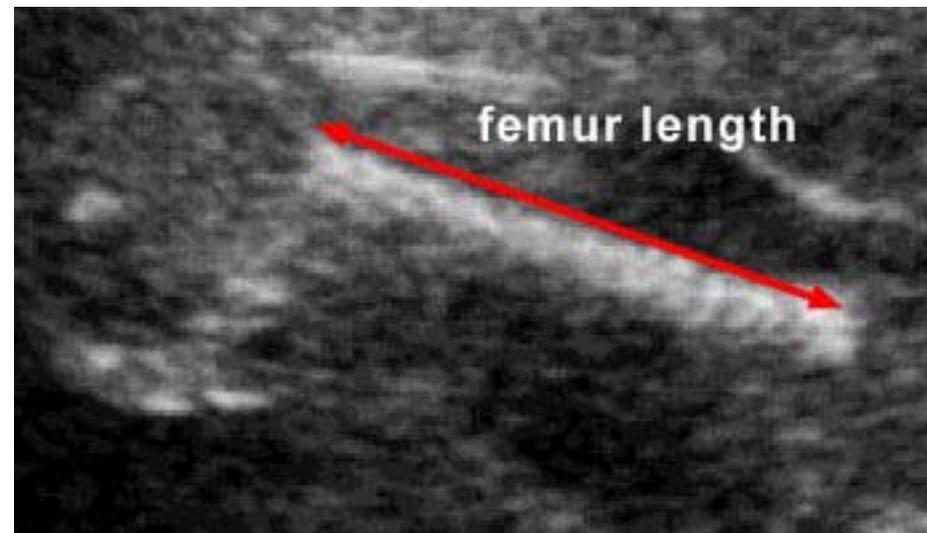
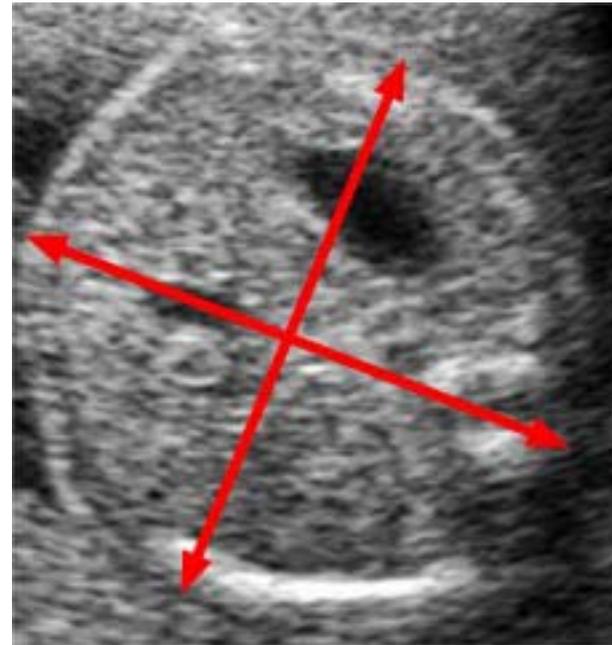
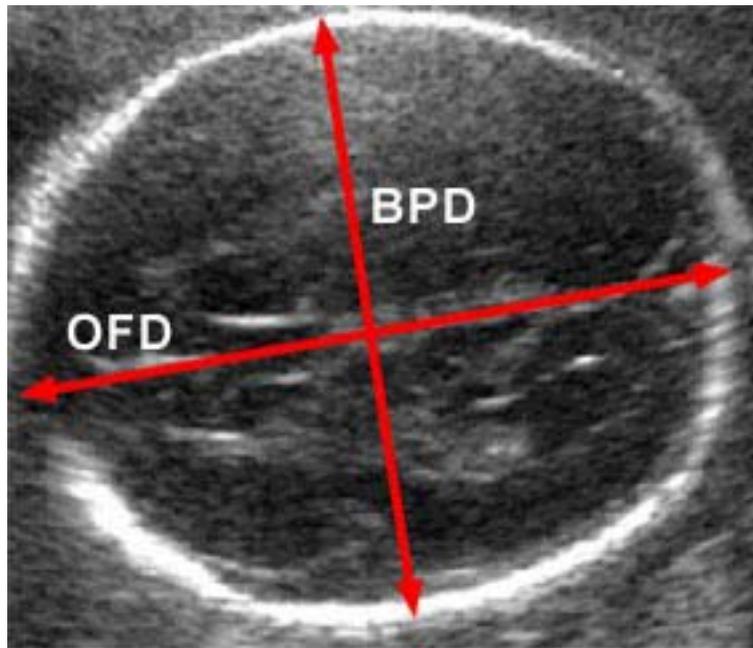


# Ecografia

- Biometria fetale
- Stati comportamentali fetali
- Annessi fetali
- Benessere fetale
- Studio delle malformazioni
- Ecocardiografia fetale

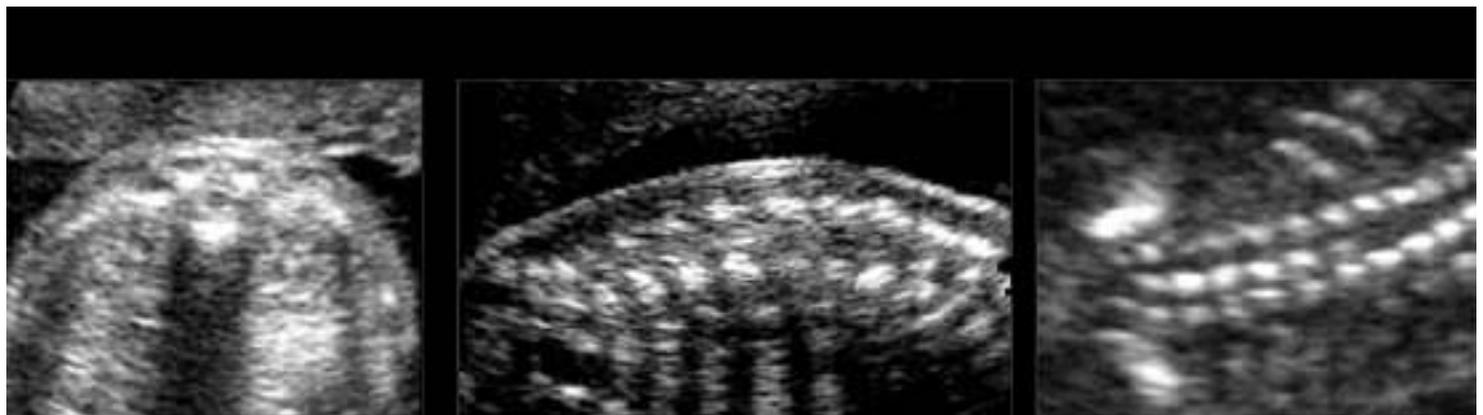
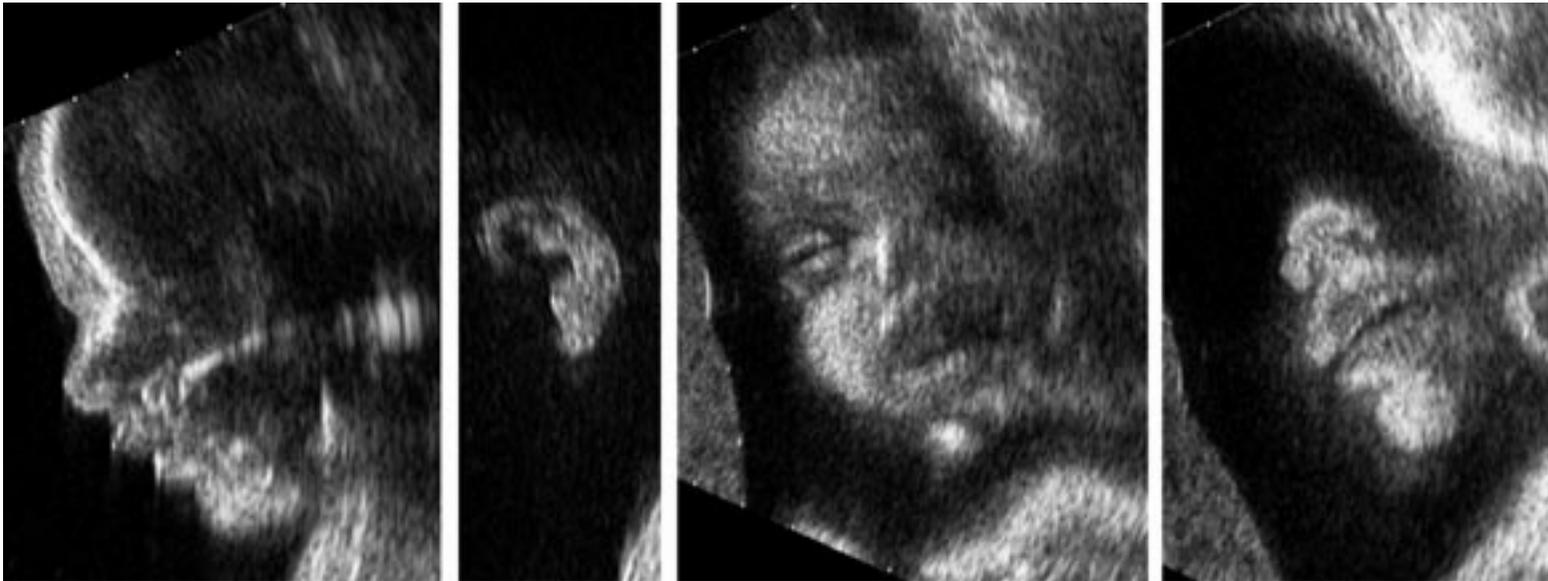


# Ecografia



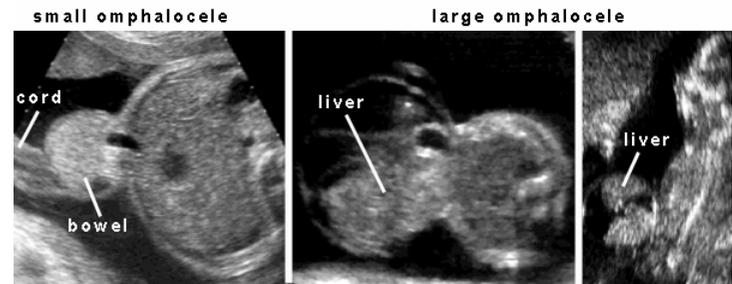
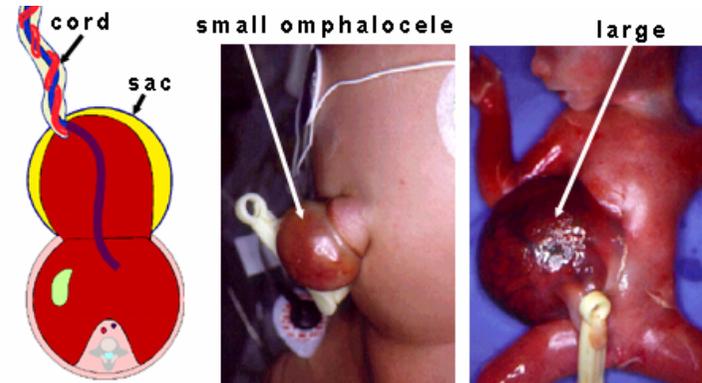
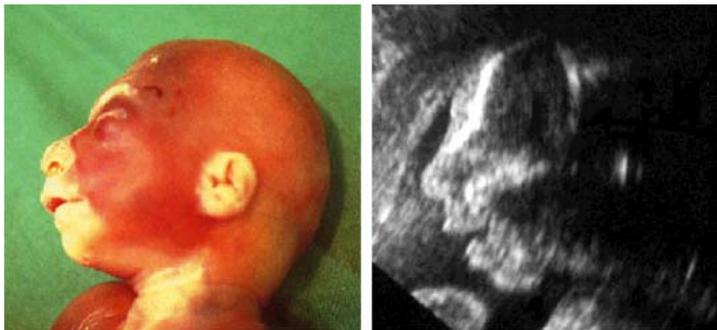
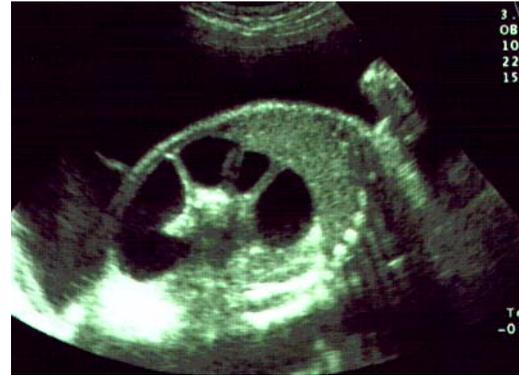


# Ecografia





# Ecografia





# Ecocardiografia fetale

- Valutazione morfologia cardiaca
- Aritmie cardiache
- Anamnesi familiare positiva per cardiopatie congenite
- Associazioni con cromosomopatie
- Associazione con quadri plurimalformativi
- Assunzione farmaci e sostanze tossiche
- Malattie materne (diabete)



# Diagnosi prenatale invasiva

- Amniocentesi
- Prelievo di villi coriali
- Funicolocentesi
- Fetoscopia



# Amniocentesi

- **Precoce**

- Prima della 20° settimana

- **Intermedia**

- Tra la 20° e la 35° settimana

- **Tardiva**

- Dopo la 35° settimana



# Amniocentesi

## ○ Indicazioni

### ● **Precoce**

- Determinazione cariotipo fetale
- Valutazione livelli di  $\alpha$ feto proteina



# Amniocentesi

- Indicazioni per la determinazione del cariotipo
  - Ansia
  - Eta' materna
  - Precedente figlio con trisomia
  - Genitori portatori di traslocazione
  - Evidenziazione di quadri malformativi



# Amniocentesi

## ○ Eta' materna e trisomia 21

	<i>10</i>	<i>12</i>	<i>14</i>	<i>16</i>	<i>20</i>	<i>40</i>
<b>20</b>	<b>1/983</b>	<b>1/1068</b>	<b>1/1140</b>	<b>1/1200</b>	<b>1/1295</b>	<b>1/1527</b>
<b>25</b>	<b>1/870</b>	<b>1/946</b>	<b>1/1009</b>	<b>1/1062</b>	<b>1/1147</b>	<b>1/1352</b>
<b>30</b>	<b>1/576</b>	<b>1/626</b>	<b>1/668</b>	<b>1/703</b>	<b>1/759</b>	<b>1/895</b>
<b>31</b>	<b>1/500</b>	<b>1/543</b>	<b>1/580</b>	<b>1/610</b>	<b>1/658</b>	<b>1/776</b>
<b>32</b>	<b>1/424</b>	<b>1/461</b>	<b>1/492</b>	<b>1/518</b>	<b>1/559</b>	<b>1/659</b>
<b>33</b>	<b>1/352</b>	<b>1/383</b>	<b>1/409</b>	<b>1/430</b>	<b>1/464</b>	<b>1/547</b>
<b>34</b>	<b>1/287</b>	<b>1/312</b>	<b>1/333</b>	<b>1/350</b>	<b>1/378</b>	<b>1/446</b>
<b>35</b>	<b>1/229</b>	<b>1/249</b>	<b>1/266</b>	<b>1/280</b>	<b>1/302</b>	<b>1/356</b>
<b>36</b>	<b>1/180</b>	<b>1/196</b>	<b>1/209</b>	<b>1/220</b>	<b>1/238</b>	<b>1/280</b>
<b>37</b>	<b>1/140</b>	<b>1/152</b>	<b>1/163</b>	<b>1/171</b>	<b>1/185</b>	<b>1/218</b>
<b>38</b>	<b>1/108</b>	<b>1/117</b>	<b>1/125</b>	<b>1/131</b>	<b>1/142</b>	<b>1/167</b>
<b>39</b>	<b>1/82</b>	<b>1/89</b>	<b>1/95</b>	<b>1/100</b>	<b>1/108</b>	<b>1/128</b>
<b>40</b>	<b>1/62</b>	<b>1/68</b>	<b>1/72</b>	<b>1/76</b>	<b>1/82</b>	<b>1/97</b>
<b>41</b>	<b>1/47</b>	<b>1/51</b>	<b>1/54</b>	<b>1/57</b>	<b>1/62</b>	<b>1/73</b>
<b>42</b>	<b>1/35</b>	<b>1/38</b>	<b>1/41</b>	<b>1/43</b>	<b>1/46</b>	<b>1/55</b>
<b>43</b>	<b>1/26</b>	<b>1/29</b>	<b>1/30</b>	<b>1/32</b>	<b>1/35</b>	<b>1/41</b>
<b>44</b>	<b>1/20</b>	<b>1/21</b>	<b>1/23</b>	<b>1/24</b>	<b>1/26</b>	<b>1/30</b>
<b>45</b>	<b>1/15</b>	<b>1/16</b>	<b>1/17</b>	<b>1/18</b>	<b>1/19</b>	<b>1/23</b>



# Amniocentesi

- Amniocentesi precoce
  - Dopo la 14<sup>°</sup> settimana
    - Cellule fetali
      - Cute
      - Sistema gastroenterico
      - Sistema polmonare
      - Sistema urinario



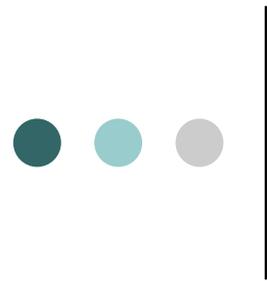
# Amniocentesi

- Indicazioni per la determinazione del livello di  $\alpha$ -feto proteina nel liquido amniotico
  - Elevati valori di  $\alpha$ -feto proteina nel siero materno
  - Sospetto di difetti del tubo neurale



# Amniocentesi

- Liquido amniotico
  - Biochimica del liquido amniotico
    - $\alpha$ -feto proteina
  - Coltura cellulare
    - Cariotipo fetale (3 settimane)



# Amniocentesi

## ○ **Intermedia**

- Determinazione cariotipo fetale (FISH 24 ore)
- Infezioni fetali
- Maturita' polmonare fetale
  - Rapporto lecitine sfingomieline (almeno 2)
  - Corpi lamellari



# Amniocentesi

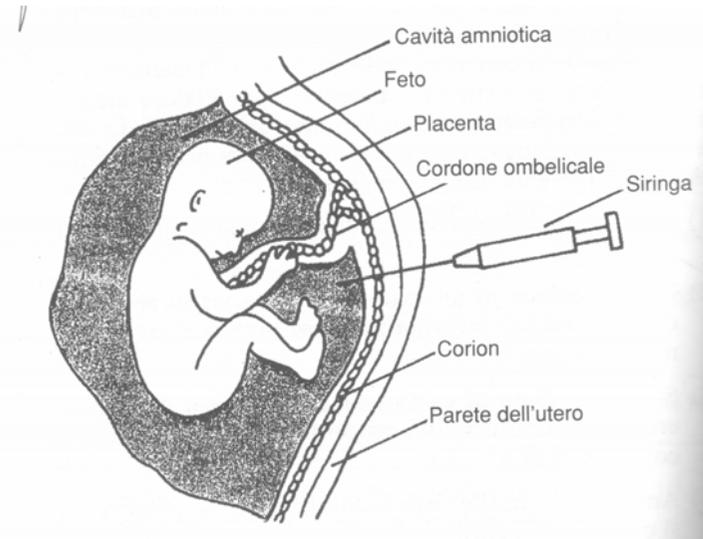
## ○ Tardiva

- Maturita' polmonare fetale
  - Rapporto lecitine sfingomieline (almeno 2)
  - Corpi lamellari

# Amniocentesi

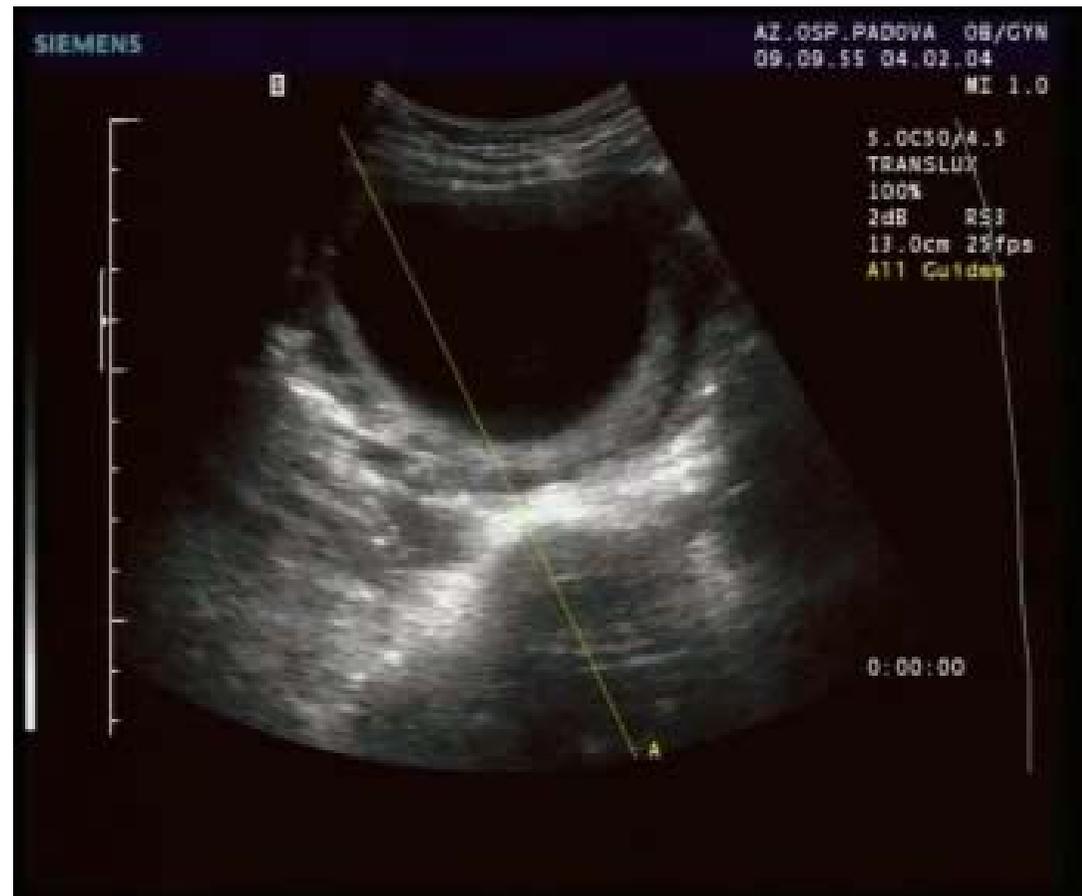
## ○ Tecnica

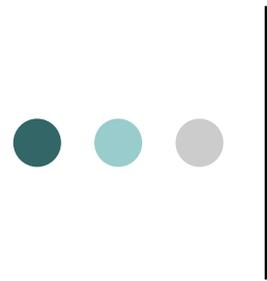
- Ecoguidata
- Evitare parti fetali (estremo cefalico)
- Evitare di attraversare la placenta
- Aspirazione 12-20 ml di liquido amniotico





# Amniocentesi





# Amniocentesi

## ○ Rischio

### ● Precoce

- 0.5%-1% abortivita'
- 1% ripetizione per mancata crescita

### ● Tardiva

- 0.5% rottura delle membrane

### ● Attenzione fattore Rh –

- Siero immunoprofilassi



# Prelievo di villi coriali

- Determinazioni
  - Cariotipo fetale
  - Malattie genetiche (DNA feto)
  - Malattie metaboliche



# Villocentesi

- Villi coriali

- Corion

- Parte fetale della placenta



# Villocentesi

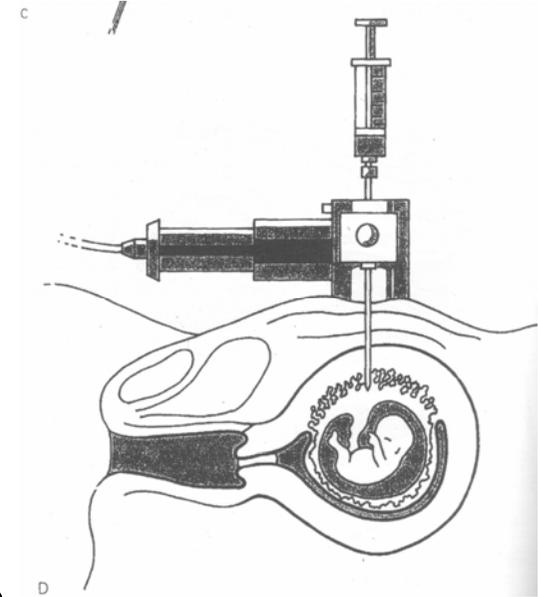
- Esecuzione fra la 10° e la 13° settimana
  - Inferiore alla 8° associazione con focomelia
  - Risposta diretta in 3 giorni
  - Risposta dopo coltura dopo 3 settimane



# Villocentesi

- Tecnica

- Ecoguidata
- Non attraversare l'amnios
- Quantita' sufficiente di villi coriali





# Villocentesi

## ○ Rischi

- 0.5%-1% abortivita'
- Cariotipo dubbio 1:1000



# Prelievo di villi coriali





# Funicolocentesi

- Prelievo diretto sangue fetale dal cordone ombelicale
- Si effettua dopo la 20° settimana



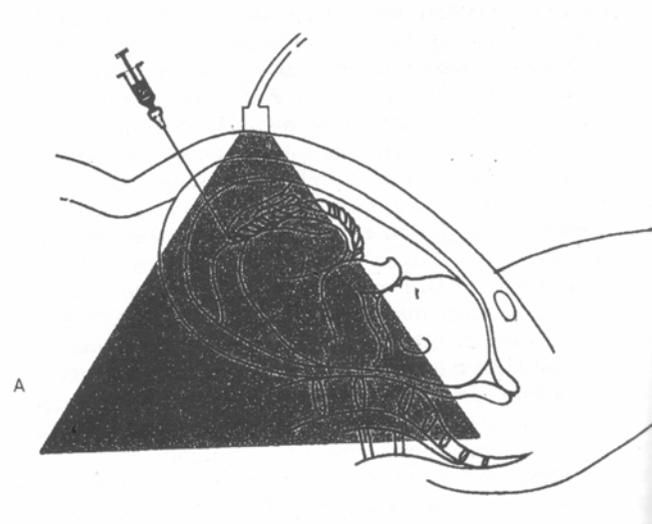
# Funicolocentesi

## ○ Indicazioni

- Cariotipo fetale (1 settimana)
  - Malformazioni
  - Mosaicismo su amniocentesi
- Infezioni fetali
- Anemia fetale
  - Eventuale trasfusione

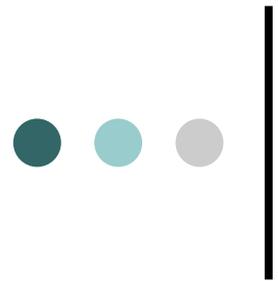


# Funicolocentesi



## ○ Tecnica

- Ecoguidata
- Puntura del cordone ombelicale
  - In prossimita' dell'inserzione del funicolo
- Controllo sangue fetale / sangue materno
- Controllo contaminazione da liquido amniotico



# Funicolocentesi

## ○ Rischi

- 3-5% perdite fetali
  - Reazione vagale
  - Ematoma funicolo
  - Rottura delle membrane



# Fetoscopia

- Visione diretta del feto
- Malformazioni esterne
- Visione parziale
- Elevata perdita fetale
  - 8-10%
- Tecnica in disuso
- Gravidanze gemellari monocorionali

