

**Università degli Studi di Ancona
Facoltà di Medicina e Chirurgia**

Istituto di Clinica Ostetrica e Ginecologica

SCUOLA DI SPECIALIZZAZIONE IN OSTETRICIA E GINECOLOGIA

Direttore: Prof. Giuseppe Gioele Garzetti



Translucenza Nucale e Difetti Cromosomici:

valutazione della letteratura internazionale alla luce della nostra esperienza clinica

Tesi di Specializzazione

della Dott.ssa Roberta BRACAGLIA

Relatore:

Chiar.mo Professore

Giuseppe Gioele GARZETTI

Correlatore:

Dott.

Maurizio FILIPPINI

Introduzione

- La sindrome di Down è una delle principali anomalie cromosomiche
- In assenza di screening circa un bambino su 700 nasce con questa sindrome.
- Utilità dei test di screening come strumento di prevenzione in quanto applicabili su tutta la popolazione in epoca gestazionale precoce.



Definizione (1)

- La plica nucale è un accumulo sottocutaneo di fluido nella regione della nuca. Ecograficamente è definita come uno spazio anecogeno posto tra la cute ed il tessuto molle che riveste la colonna cervicale.
- Rappresenta una raccolta linfatica causata da difettoso sviluppo dei vasi linfatici attigui alle vene giugulari. (aneuploidie)
- Può essere conseguenza di difetti cardiaci con elevate pressioni di riempimento venoso e sovraccarico linfatico.



Definizione (2)

- I feti con aumentato spessore della plica nucale a 10-14 settimane hanno un'elevata incidenza di difetti cardiaci maggiori
- L'incidenza di difetti cardiaci aumenta proporzionalmente con l'aumentare della plica nucale



Metodo di misurazione (1)

- **Ecografia transaddominale nel 95% dei casi.**
- **Ecografia transvaginale nel 5% dei casi.**
- **Si deve ottenere una buona sezione sagittale del feto ed una buona misurazione del CRL.**
- **L'ingrandimento deve occupare i 3/4 dell'immagine.**
- **Deve essere posta attenzione nel distinguere la cute fetale dall'amnios.**
- **Deve essere misurato il massimo spessore della NT subcutanea tra la pelle ed il tessuto molle sovrastante la colonna vertebrale**



Metodo di misurazione (2)

- Deve essere presa più di una misurazione (almeno tre) e deve essere registrata quella più elevata.
- L'età gestazionale migliore per misurare la NT è 10-14 settimane con percentuale di successo del 98 -100 %



Studi osservazionali (2)

- In uno studio di 1015 gravidanze a 10/14 settimane di gestazione il numero di trisomie 21, 18, 13 in feti con NT di 3, 4, 5 e > 6 mm fu 3, 18, 28 e 36 volte più alto rispetto al numero atteso sulla base dell'età materna (Pandya e coll. 1994)
- La prevalenza di difetti cromosomici è correlata pertanto sia allo spessore della NT sia all'età materna



Obiettivi

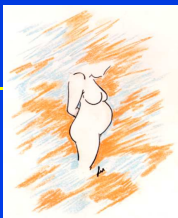
- **Valutare il ruolo della NT come parametro biofisico utile, non invasivo, nello screening precoce dei difetti cromosomici (in particolare trisomia 21)**
- **Per i Medici della Divisione di Ostetricia e Ginecologia della Repubblica di San Marino si rese necessario:**
 - frequenza obbligatoria del corso e superamento dell'esame teorico
 - Training pratico presso la sede accreditata (Ospedale Sant'Anna di Torino)
 - Approvazione del Log Book (raccolta di fotografie relativa a 60 casi di misurazione di NT per singolo operatore)



Divisione di Ostetricia e Ginecologia della Repubblica di San Marino

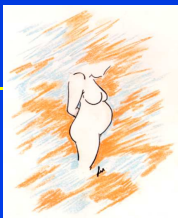
Materiali e metodi

- Il nostro studio di tipo retrospettivo è stato condotto su un campione di 822 pazienti, afferite presso la Divisione di Ostetricia e Ginecologia dell'Ospedale di Stato della Repubblica di San Marino dal Maggio 1999 al Settembre 2000.
- I criteri di inclusione sono stati i seguenti:
 - età materna >17 aa e < 35 aa
 - anamnesi ostetrica remota negativa per precedenti gravidanze con anomalie cromosomiche
 - assenza di patologie cromosomiche accertate o presunte nella coppia
 - età gestazionale >10 sett. e <14 sett. valutate tramite misurazione del CRL



Risultati

- Dal maggio 1999 al Febbraio 2000 sono state effettuate durante il periodo di accreditamento 822 misurazioni di NT (vedi tabella 5).
- La maggioranza delle pazienti si trovava al momento dell'indagine ecografica tra la 12 e 13 settimana; il CRL era compreso tra 41 e 50 mm, e la NT era compresa tra 4 e 7 mm.
- Nessun esito di Duotest aveva indicazioni per accertamenti diagnostici invasivi .
- Tutte le 822 pazienti hanno portato a termine la gravidanza e tutti i neonati alla nascita non presentavano anomalie cromosomiche.



Risultati

- Le modalità di parto durante il periodo interessato sono state così distribuite:
 - 617 parti spontanei (75%)
 - 205 parti cesarei (25%)
- Le indicazioni più frequenti al taglio cesareo sono state:
 - sofferenza fetale acuta
 - presentazione podalica
 - sproporzione feto-pelvica
 - distocia dinamica
 - taglio cesareo iterativo
 - DIPNI
 - IUGR



Conclusioni

- L'assenza di falsi negativi e di falsi positivi sembra deporre per una buona sensibilità del test, sebbene il limitato campione di pazienti analizzate renda i nostri risultati del tutto preliminari;
- necessità di proseguire il reclutamento dello studio per una migliore definizione dell'efficacia del test.

