

 CENTRO MEDICO SPECIALISTICO Via Fava 2/B – 37139 Verona	Modulo di consenso informato all'atto sanitario	Rif. PRQ_GRC-002
	INFORMATIVA E CONSENSO ALLA VALUTAZIONE PRENATALE DEL RISCHIO DI ANOMALIE CROMOSOMICHE MEDIANTE TEST COMBINATO (misurazione ecografica della translucenza nucale e dosaggio ematico materno di free-beta-hcg e della PAPP-A)	INFO_AMB-029 Rev. 0 del 27.08.25

Gentile Paziente _____,

una adeguata informazione sul piano di cura rappresenta un elemento indispensabile per lo svolgimento di ogni attività sanitaria e costituisce una parte essenziale del piano diagnostico, terapeutico ed assistenziale. Per tale motivo, ad integrazione del colloquio con il medico, riteniamo utile fornirle la presente informativa, che Le permetta di divenire il più possibile partecipe dell'impegno comune alla tutela della Sua salute e di affidarsi con consapevolezza al test di screening. Le informazioni contenute in questo documento mirano ad illustrare le caratteristiche dell'attività sanitaria, le modalità di esecuzione, le tipologie di rischi del test probabilistico ed il relativo grado di sensibilità. Tali informazioni, tuttavia, in relazione al loro carattere generale, non sostituiscono il più esteso ed articolato colloquio informativo con il medico.

INFORMAZIONI GENERALI SUL TEST COMBINATO

Il Test Combinato è un test di screening che permette di ottenere una **valutazione del rischio statistico** di avere un bambino affetto da Sindrome di Down (trisomia 21), ma anche di Sindrome di Edward (trisomia 18), Sindrome di Patau (trisomia 13). In generale il 97% dei bambini nasce sano, tuttavia un 3% circa può presentare delle anomalie. Una parte di questo 3% è rappresentata dalle anomalie cromosomiche. La sindrome di Down, la trisomia più frequente tra le sopradescritte, è un'anomalia cromosomica dovuta alla presenza di un cromosoma 21 in più. E' causa di ritardo mentale e può essere associata ad altre problematiche o malformazioni. Circa 1 bambino su 700 nasce con questa sindrome. La probabilità di avere un figlio affetto da questa malattia aumenta con l'avanzare dell'età della madre. Tuttavia, numerose evidenze scientifiche consolidate hanno confermato che l'uso della sola età materna, come parametro di screening, sia riduttivo nell'identificare le gravidanze realmente a rischio. Il Test Combinato permette di effettuare un ricalcolo del rischio di base, che tiene conto non solo dell'età materna, ma anche di altri parametri ecografici e di laboratorio, permettendo di ottenere un rischio specifico e individuale per ogni donna gravida in quella gravidanza. Nelle **gravidanze gemellari** è fondamentale stabilire se si tratta di gravidanze Bicornali (due sacchi e due placenti) o Monocoriali Biamniotiche (due sacchi ed una sola placenta in comune), e questo è possibile attraverso un'ecografia nel primo trimestre. Nelle gravidanze Bicornali è possibile ottenere il rischio per Trisomia 21 separato per ciascun gemello, dal momento che le misurazioni di spessore della Translucenza Nucale potrebbero essere differenti, in questo caso è possibile che uno dei feti sia sano e l'altro affetto da anomalia cromosomica. Nelle gravidanze Monocoriali possono esserci differenze nello spessore della Translucenza Nucale, ma il rischio per anomalie cromosomiche è lo stesso per entrambi i feti, essendo geneticamente identici. Il rischio viene calcolato sulla base dell'età materna, sulla misurazione della Translucenza Nucale e dei risultati del prelievo di sangue materno. In gravidanze gemellari con più di due feti il calcolo del rischio sarà calcolato sulla base dell'età materna, misurazione della Translucenza nucale, ed eventuali altri markers ecografici .

MODALITA' DI ESECUZIONE DEL TEST

1°step - Prelievo di sangue: Viene effettuato un prelievo di sangue materno per il dosaggio di due proteine prodotte dalla placenta (PAPP-A e free- beta-hCG). Tali proteine nei feti che presentano le suddette anomalie cromosomiche hanno valori diversi da quelli riscontrati nei feti con corredo cromosomico normale. La sensibilità del test è massima se il prelievo viene eseguito tra la 9° e la 10° settimana di gravidanza.

2° step - Ecografia per la misurazione della Translucenza nucale (NT): Viene effettuata una specifica ecografia tra la 11+5 e la 13+6 settimana di gestazione (sg), quando il feto presenta una lunghezza (CRL) compresa tra 45 e 84 mm, per la misurazione della translucenza nucale (NT), cioè di quel un piccolo accumulo di fluido localizzato nella nuca del feto, tra la cute e i tessuti sottostanti. Lo spessore della translucenza nucale aumenta con l'aumentare dell'epoca gestazionale: quindi ad una determinata lunghezza del feto (CRL) corrisponde un determinato range di normalità della translucenza nucale. Quando l'ecografia riscontra uno spessore della translucenza nucale aumentato, il feto ha un rischio più elevato di avere anomalie cromosomiche, malformazioni cardiache o sindromi geniche rare, anche se la maggior parte di questi feti non ne sarà affetto.

3° step - Elaborazione dei dati, spiegazione e consegna del referto con il risultato: Si procede alla elaborazione dei dati inseriti in un programma statistico per ottenere la stima del rischio individuale per le trisomie 21, 18 e 13. Il programma utilizzato per il calcolo del rischio è fornito dalla Fetal Medicine Foundation (FMF) di Londra, riferimento scientifico internazionale per questa metodica.

TIPOLOGIE DI RISCHI E GRADO DI SENSIBILITA' DEL TEST PROBABILISTICO

Il Test Combinato risulta ad "**alto rischio**" quando indica un rischio al momento del test pari o superiore a 1:300. Il Test Combinato risulta a "**basso rischio**" quando indica un rischio inferiore a 1:300. Il test presenta una sensibilità di circa 85-90% ed un numero di falsi positivi pari a circa il 5%, cioè il test è in grado di identificare correttamente circa 85-90 dei feti con la Sindrome di Down su 100.

Il **falso positivo** è un falso allarme: si è sospettata la condizione patologica indagata che non sarà confermata all'esame invasivo.

Il test presenta inoltre anche la **possibilità di avere dei falsi negativi**, cioè non viene sospettata la condizione patologica indagata nonostante sia presente. Infatti, il Test Combinato è un esame di tipo probabilistico e non permette di riconoscere od escludere con certezza l'anomalia cromosomica indagata. Nel caso di test con risultato "alto rischio", se lei desidera sapere se il feto presenta realmente le anomalie cromosomiche sospettate, potrà scegliere di eseguire la determinazione del cariotipo fetale mediante villocentesi o amniocentesi. Entrambe sono procedure invasive e comportano un aumento del rischio di aborto di circa lo 0.5-1%. Un risultato "basso rischio" dello screening mediante Test Combinato riduce il rischio che il feto sia affetto dalla patologia indagata, ma non lo azzerà, cioè non può escludere con certezza la presenza delle anomalie cromosomiche indagate. Il test viene utilizzato solo per alcune anomalie cromosomiche, le trisomie 21, 18, 13. Esistono altre anomalie cromosomiche per le quali non è possibile calcolare il rischio. La translucenza nucale (NT) aumentata (cioè, superiore al 95° percentile) può essere un fattore di rischio per altre patologie fetali. In questi casi è indicato effettuare un'ecografia di secondo livello associata ad una ecocardiografia fetale tra la 19° e la 21° settimana di gravidanza per escludere altre anomalie, soprattutto malformazioni.

 CENTRO MEDICO SPECIALISTICO Via Fava 2/B – 37139 Verona	Modulo di consenso informato all'atto sanitario	Rif. PRQ_GRC-002
	INFORMATIVA E CONSENSO ALLA VALUTAZIONE PRENATALE DEL RISCHIO DI ANOMALIE CROMOSOMICHE MEDIANTE TEST COMBINATO (misurazione ecografica della translucenza nucale e dosaggio ematico materno di free-beta-hcg e della PAPP-A)	INFO_AMB-029 Rev. 0 del 27.08.25

INTERPRETAZIONE DEL TEST COMBINATO

L'ECOGRAFIA PER LA TRANSLUCENZA NUCALE VIENE EFFETTUATA DALLO SPECIALISTA IN GINECOLOGIA E OSTETRICA DI SEGUITO INDICATO	
LO SPECIALISTA E' ACCREDITATO PRESSO LA FETAL MEDICINE FOUNDATION (FMF) DI LONDRA CON IL SEGUENTE ID	
ECOGRAFO UTILIZZATO PER LA TRANSLUCENZA NUCALE	GE VOLUSON E8 BT21
IL DOSAGGIO DI FREE-BETA-HCG E PAPP-A VIENE ESEGUITO CON STRUMENTAZIONE CERTIFICATA DAL SEGUENTE LABORATORIO ANALISI	Cerba HealthCare Italia S.r.l.

CONSENSO INFORMATO ALL'ESECUZIONE DEL TEST COMBINATO

Con la sottoscrizione del presente documento **mi dichiaro consapevole che il Test Combinato è un test di screening biochimico ed ecografico a carattere probabilistico** per la determinazione del rischio statistico di sindrome di Down (trisomia 21) e delle trisomie 18 e 13 che si esegue nel primo trimestre di gravidanza (tra la 11+5 e la 13+6 sg). Ho compreso che il test consiste in:

- **dosaggio dei valori ematici di free-beta-hCG e PAPP-A:** mediante prelievo di sangue materno.
- **valutazione ecografica della translucenza nucale (NT):** misurazione, mediante un'ecografia, dello spazio localizzato nella regione posteriore del collo fetale, il cui aumento di spessore è stato associato ad un aumentato rischio di Sindrome di Down.

I valori della translucenza nucale fetale e delle sostanze analizzate nel sangue della gestante, in combinazione con l'età della donna, permettono di calcolare il rischio che ha il feto di essere affetto da sindrome di Down, da trisomia 18 e 13. Il test di screening "combinato" fornisce una valutazione percentuale del rischio, correggendo il rischio della sola età materna, **ma non fornisce indicazioni diagnostiche**.

Il test combinato, quindi, non indica se il feto è affetto o non è affetto da sindrome di Down (o trisomia 18 o 13), ma fornisce solo un calcolo delle probabilità che esso sia affetto. **Un risultato dello screening a basso rischio (valore inferiore a 1:300, per esempio 1:1200) non garantisce la nascita di un feto normale.**

Un risultato dello screening ad alto rischio (valore pari o superiore a 1:300, per esempio 1:100) non è indice della presenza di un feto affetto, ma solo di un rischio aumentato. In questo caso la gestante può rivolgersi a strutture protette per l'esecuzione di un test diagnostico invasivo (villocentesi o amniocentesi), in base alle indicazioni che verranno fornite dallo specialista accreditato FMF.

TUTTO CIO' PREMESSO

Io, sottoscritta _____ dichiaro di essere stata adeguatamente informata sul test combinato e di aver pienamente compreso che la finalità del test è unicamente quella di calcolare, per l'attuale gravidanza, il rischio individuale relativo alla sindrome di Down (trisomia 21) e della trisomia 18 e 13 e che il test non presenta valore diagnostico, ma esclusivamente valore statistico-probabilistico. Ho dunque ricevuto informazioni, chiarimenti e risposte esaurienti ad ogni mia domanda da parte del medico responsabile dell'atto sanitario, letto e compreso la descrizione riportata sul presente modulo relativa agli scopi, alla modalità di esecuzione ed ai possibili rischi di questo test.

Sulla base delle informazioni apprese mediante l'informativa che precede il presente documento, nonché sulla base delle spiegazioni chiare e comprensibili ricevute durante il colloquio con il/la Dott. / D.ssa. _____ il/la sottoscritto/a in qualità di:

- diretto interessato al trattamento
- tutore di
- esercente la responsabilità genitoriale su

<input type="checkbox"/> acconsente	<input type="checkbox"/> non acconsente
--------------------------------------------	------------------------------------------------

All'esecuzione del Test Combinato.

Firma del Paziente (o del Genitore/Tutore):

(Spazio riservato allo Specialista accreditato FMF)

Confermo di aver spiegato la natura e lo scopo dell'atto sanitario in oggetto con particolare riferimento alle modalità di esecuzione, benefici e rischi ad esso connessi.

Firma del medico: