

Ecografia “genetica” del 2°trimestre di gravidanza

Scopo dell'ecografia genetica

Per la valutazione del rischio di una malattia cromosomica del feto abbiamo uno strumento importante che è l'ecografia genetica del 2° trimestre di gravidanza.

Questo esame è chiamato impropriamente *ecografia genetica*, non essendo il suo scopo la ricerca di malattie genetiche nel feto ma la ricerca o esclusione di malattie cromosomiche (la più importante è la sindrome di Down). Pertanto viene più correttamente chiamata *ecografia di screening per le cromosomopatie*.

L'ecografia genetica del 2° trimestre è consigliabile nei casi in cui, in seguito ai test di screening del primo trimestre (test combinato), risulta un rischio di sindrome di Down *intermedio* (da 1:50 a 1:1000, o nei casi in cui non vi sia stata l'occasione di eseguire questi test o nei casi in cui la gestante desideri comunque una maggiore sicurezza pur evitando l'esame invasivo).

Rispetto alla ecografia genetica del primo trimestre, fatta in concomitanza del test combinato, l'ecografia genetica del secondo trimestre ha il vantaggio di permettere un esame molto più esteso del feto.

La ecografia genetica si articola in molte parti che sono prima di tutto il counseling, ovvero vengono date a voce le informazioni e le modalità di svolgimento dell'ecografia, l'*esame morfologico del feto*, la *biometria fetale*, la *flussimetria Doppler* e la *ricerca dei soft marker* con il calcolo del rischio.

Ecografia morfologica estesa

È la parte principale dell'esame e consiste nello studio dettagliato degli organi fetali (vedi [Ecografia morfologica estesa](#)). La maggior parte delle malattie cromosomiche è associata a malformazioni fetali soprattutto a carico del cuore, del sistema nervoso centrale, dei reni, del viso e degli arti. Il 60-75 % dei feti con S. di Down presenta una anomalia cardiaca. Il labbro leporino, il piede torto, l'ernia ombelicale del feto possono essere indicatori di diverse anomalie cromosomiche.

La biometria fetale

Nel corso dell'ecografia genetica vengono eseguite più di 15 misure delle diverse parti fetali. Oltre allo scopo di verificare la crescita e lo sviluppo fetale, le misure possono indicare, se molto devianti dalla norma, un rischio aumentato di malattia cromosomica del feto. I feti con s. di Down hanno spesso il femore o l'omero o l'osso nasale molto corti. I feti con trisomia 18 (S. di Edwards)

hanno una generale restrizione della crescita o l'orecchio molto piccolo.

La sensibilità dell'esame è del 95-97% circa, questo significa che ca. 1 su ventri/trenta casi di s. di Down del feto non possono essere rilevati.

I marcatori di malattia cromosomica (soft marker)

Con la ecografia genetica del 2° trimestre possono essere rilevati un gran numero di soft marker. Questi sono aspetti particolari dell'ecografia che sono presenti anche nei feti normali ma più frequentemente nei feti affetti da malattie cromosomiche.

L'ecografia genetica del secondo trimestre è eseguita da medici particolarmente esperti in ecografia (talvolta è chiamata anche ecografia di II livello) ed in problemi di diagnosi prenatale.

La flussimetria Doppler e l'esame Doppler colore

L'utilizzo della tecnologia Doppler permette di valutare la velocità dei flussi del sangue. Il Doppler colore permette inoltre di visualizzare la forma e il decorso del vaso sanguigno, la direzione e la velocità del flusso.

Nella ecografia genetica si valutano i flussi nel dotto venoso (un vaso sanguigno presente solo nel feto ed il cui flusso è anomalo nel 50% dei feti con s. di Down), il flusso nella valvola tricuspide, la presenza di anomalie anatomiche del cuore fetale quali i difetti del setto interventricolare.

Calcolo del rischio

La sensibilità dell'esame è del 95-97% circa, questo significa che ca. 1 su venti/trenta casi di s.di Down del feto non possono essere rilevati.

Il calcolo del rischio viene eseguito con un programma computerizzato sviluppato dalla [Fetal Medicine Foundation](#).

La durata dell'esame ecografico varia dai 30 ai 60 minuti.

Dr. Wolfgang Moroder

[Prenotazioni](#)