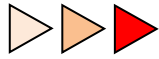




PENSIAMOCI PRIMA.
CONSIGLI UTILI PER CHI
DESIDERA AVERE UN BAMBINO.



LA VALUTAZIONE DEL RISCHIO DI SINDROME DI DOWN

Oggi è possibile, una volta in gravidanza, conoscere la probabilità che il bambino abbia la Sindrome di Down mediante alcuni esami. Per poter prender e decisioni più consapevoli durante la gravidanza è importante conoscere e comprender e bene il significato di questi esami sin dal periodo preconcezionale.

Che cos'è la sindrome di Down?

La sindrome di Down è dovuta ad una alterazione del numero dei cromosomi. I cromosomi contengono il "patrimonio genetico" di ogni individuo. In ogni cellula del nostro organismo sono presenti 23 coppie di cromosomi, in totale 46. Le persone con Sindrome di Down hanno 47 cromosomi.

L'alterazione riguarda il cromosoma n. 21, che invece di essere presente in due copie, è presente in tre copie, per questo la Sindrome di Down è denominata anche "Trisomia 21".

Questa alterazione cromosomica ha diverse conseguenze, in particolare provoca nel bambino una riduzione delle abilità intellettive (es.: difficoltà nell'apprendimento, nell'espressione verbale, nelle scelte autonome) e ha degli effetti anche sulla costituzione fisica (es.: bassa statura, elevata frequenza di cardiopatie congenite).

Qual è la causa della Sindrome Down?

La causa non è nota. Si sa soltanto che questa sindrome è tanto più frequente quanto più è avanzata l'età della mamma: a meno di 20 anni, circa 1 su 1600, a 35 anni, circa 1 su 600 e dopo i 40 anni circa 1-2 su 100.

Si può valutare la probabilità di avere un bambino con la sindrome Down?

Fino a qualche tempo fa era comune valutare il rischio di avere un bambino con la sindrome di Down considerando l'età che avrebbe avuto la mamma al momento del parto. Attualmente vengono proposti degli esami specifici che permettono una valutazione del rischio più precisa e individualizzata: (a) La misurazione dello spessore della plica nucale, mediante l'ecografia, effettuata secondo una rigorosa metodologia tra l'11° e la 14° settimana di gestazione, (b) determinati esami del sangue materno, eseguiti contemporaneamente alla misurazione della plica nucale. Combinando i valori ottenuti da questi due esami, con quelli dell'età materna è possibile avere una valutazione della dimensione del rischio che l'embrione abbia la sindrome di Down precisa e specifica, proprio per quella futura mamma e quel futuro bambino.

A che cosa serve sapere durante la gravidanza qual è la probabilità di avere un bambino con Sindrome di Down?

Gli esami effettuati non possono dire con certezza se il bambino nascerà o no con la sindrome di Down: possono semplicemente dire quante probabilità ha quella donna di avere un bambino con questa sindrome. Comprendere il significato della probabilità, se bassa o elevata non è facile anche perché entrano in gioco elementi di giudizio soggettivi. E' necessario quindi parlare con il proprio medico di fiducia per capire tutti gli aspetti.

Se il rischio viene giudicato elevato, si può decidere di eseguire un esame diagnostico più definitivo ma invasivo: il prelievo di villi coriali oppure l'amniocentesi. Conoscere con maggiore precisione la "propria" probabilità di avere un bambino con Sindrome di Down serve dunque soltanto se la donna ha intenzione di eseguire una procedura invasiva per avere una diagnosi certa.

Che cosa è il prelievo di villi coriali?

Il prelievo dei villi coriali consiste nel prelievo di frammenti di placenta mediante un ago lungo e sottile introdotto attraverso l'addome e l'utero materno, sotto controllo ecografico continuo. Viene eseguita a partire dall'11^a settimana e viene proposta solo se è stato individuato un rischio abbastanza elevato: c'è infatti il rischio, che l'esecuzione dei villi coriali induca un aborto causato dalla procedura (in 1 caso su 100). I villi coriali sono formati da cellule con lo stesso patrimonio genetico del feto e questo permette di esaminarne i cromosomi stabilire con sicurezza se il feto presenta la Sindrome di Down o un'altra anomalia cromosomica, oppure no.

Che cosa è l'amniocentesi?

L'amniocentesi consiste nel prelievo di liquido amniotico con un ago lungo e sottile introdotto attraverso l'addome e l'utero materno nello spazio in cui si trova il feto. Viene eseguita intorno alla 16° settimana di gravidanza. Il liquido prelevato con l'amniocentesi contiene cellule del feto e questo permette di esaminarne i cromosomi e stabilire con sicurezza se il feto presenta la

Sindrome di Down o un' altra anomalia cromosomica, oppure no. L'amniocentesi viene proposta solo se è stato individuato un rischio abbastanza elevato: c'è infatti il rischio (in 1 caso su 200-300) che l'esecuzione dell'amniocentesi induca un aborto causato dalla procedura.

Per decidere se effettuare il prelievo dei villi coriali o l'amniocentesi i genitori devono valutare bene, aiutati dal medico o da altre persone competenti, i rischi e i benefici, a partire dalla loro specifica situazione di vita e dalle loro convinzioni rispetto al rischio di avere un bambino con problemi.

Conclusione

Se si sta decidendo di iniziare una gravidanza, è importante sapere che le probabilità di avere un bambino con sindrome di Down aumentano con l'aumentare dell'età materna: questo può aiutare a decidere di non rimandare troppo il momento della gravidanza.

La valutazione del rischio in gravidanza è utile se si è già deciso di utilizzare o la villocentesi o l'amniocentesi per una diagnosi definitiva, e solo dopo aver valutato attentamente i rischi di perdere la gravidanza legati alla procedura ostetrica.

Il risultato dell'esame cromosomico fetale verrà affrontato con il supporto dell'equipe di medici del centro di diagnosi prenatale ma porrà comunque i genitori di fronte al dilemma riguardo la prosecuzione o l'interruzione volontaria della gravidanza in caso di diagnosi di sindrome di Down. Ciascuno di questi aspetti richiede una riflessione approfondita all'interno della coppia fin dal periodo preconcezionale, c'è infatti molto più tempo a disposizione per confrontarsi e riflettere quando la coppia non è pressata a prendere una decisione in brevissimo tempo.



Alessandra Lisi International Centre on Birth Defects and Prematurity



Centro nazionale per la prevenzione
e il controllo delle malattie

Network per la prevenzione e la sanità pubblica



Ministero della Salute

Per ulteriori informazioni: www.pensiamociprima.net