

RUOLO DELL'ECOGRAFIA GENETICA DI II TRIMESTRE NELLE PAZIENTI A RISCHIO PER SINDROME DI DOWN.

Obiettivo: Valutare la capacità dell'ecografia genetica del II trimestre di individuare feti con la sindrome di Down.

Metodi: Sono state incluse nello studio le pazienti con indicazione all'amniocentesi per rischio aumentato di trisomia 21 da marzo 2016 a dicembre 2017. Altri criteri di inclusione sono stati: età ≥ 18 anni; gravidanza singola; epoca gestazionale > alla 15 settimana. Criteri di esclusione: infezioni TORCH, traslocazioni cromosomiche bilanciate nei genitori, malattie genetiche (beta talassemia, fibrosi cistica, neurofibromatosi). A tutte le pazienti veniva effettuata una ecografia genetica preliminare all'amniocentesi, per valutare i marcatori ecografici di aneuploidia del II trimestre (Osso nasale assente o ipoplasico 6 mm, arteria succavia aberrante, intestino iperecogeno, pielectasia lieve, focus iperecogeno cardiaco, femore $<5^\circ$ percentile, omero $<5^\circ$ percentile) ed eventuali anomalie maggiori associate ad anomalia cromosomica.

Risultati: Delle 371 pazienti arruolate, 32 risultavano positive all'ecografia genetica. Era presente almeno un marcatore nel 78,1% dei casi (n 25) e nel restante 21,9% il feto presentava una anomalia sospetta per aneuploidia. L'osso nasale assente, la succavia aberrante e la ventricolomegalia erano i marcatori più frequentemente associati ad aneuploidia. Mentre scarsamente o del tutto associati la pielectasia e il focus iperecogeno cardiaco. L'amniocentesi ha confermato che il 100% dei feti aneuploidi (11 feti con T21 e 1 feto T13) si trovava nel sottogruppo di pazienti con ecografia genetica positiva ($p < 0,00001$).

Conclusioni: L'ecografia genetica rappresenta un buon metodo di screening per aneuploidie del II trimestre e potrebbe essere proposta nelle pazienti a basso rischio, come second step per evidenziare feti con trisomia 21.