

Screening per la sindrome di Down durante la gravidanza

Questo opuscolo spiega a quali esami ci si potrà sottoporre durante la gravidanza per scoprire se il nascituro presenta la sindrome di Down. Le donne che scroprono che il loro bambino corre un elevato rischio di avere la sindrome di Down possono sottoporsi a un test diagnostico. Questo test viene detto amniocentesi. Sarà possibile scegliere se sottoporsi o meno a questo esame.

Cos'è la sindrome di Down?

La sindrome di Down è una condizione genetica causata da un cromosomo extra. Un individuo con sindrome di Down ha infatti 47 cromosomi invece di 46.

Individui diversi possono presentare forme diverse della sindrome di Down. Tutti comunque presentano difficoltà di apprendimento. Per alcuni individui queste difficoltà sono poche, per altre sono molto gravi. La maggior parte di essi può condurre una vita quasi indipendente una volta adulti, ma alcuni hanno bisogno di più sostegno di altri. Alcune presentano problemi di salute, come anomalie cardiache. Molte patologie sono curabili.

Quali probabilità ho di avere un bambino con la sindrome di Down?

La sindrome di Down si verifica in una gravidanza su 500. Questa patologia non dipende da fattori ereditari. Tutte le donne possono avere un bambino con la sindrome di Down. Le possibilità aumentano con l'età ma anche donne giovani possono avere bambini con la sindrome di Down. Per questa ragione, viene offerta la possibilità di fare un test di screening a donne di tutte le età.

Il risultato del test di screening vi indicherà quali probabilità avete di dare alla luce un bambino con la sindrome di Down.

Cosa indicheranno i risultati dei test di screening?

Sono disponibili vari test di screening per la sindrome di Down. Nessuno di essi indica definitivamente se un bambino presenta o meno la sindrome di Down. Essi indicano quali probabilità esistono che il vostro bambino abbia la sindrome di Down.

Il test di screening non identifica tutti i bambini con la sindrome di Down. In media, per ogni 10 bambini con la sindrome di Down, solo sette vengono identificati dal test di screening. Ciò significa che l'esame non identifica tre bambini su 10 con la sindrome di Down.

L'esame di screening per la sindrome di Down comporta dei rischi?

Lo screening consiste in un semplice test del sangue. L'unico rischio sarà lo stesso che si corre quando ci si sottopone a un normale esame del sangue.

Quali sono i vantaggi dello screening per la sindrome di Down?

Nel caso in cui il vostro bambino presenti la sindrome di Down, potrete decidere se terminare o proseguire la gravidanza.

Quali sono gli svantaggi dello screening per la sindrome di Down?

Sottoporsi all'esame potrà rendere ansiosi, soprattutto nel caso in cui si ottiene un risultato che indichi l'alta probabilità di avere un bambino con la sindrome di Down. Un'alta probabilità viene indicata da un risultato tra 1 in 2 e 1 in 150. Nel caso in cui il risultato sia tra 1 in 2 e 1 in 150, vi verrà offerta la possibilità di sottoporvi a un test per verificare se il bambino presenta definitivamente la sindrome di Down. Dal momento che test diagnostici possono causare un aborto, molte donne trovano questa decisione difficile. Alcune donne vorrebbero non essersi sottoposte al test perchè il suo risultato rende difficile prendere una decisione.

Dovrò sottopormi al test per la sindrome di Down?

Deciderete voi se sottoporvi o meno al test. Alcune donne vogliono scoprire se il loro bambino ha la sindrome di Down, altre non vogliono. Tutti gli ospedali in Galles offrono alle donne un test di screening per la sindrome di Down ma sarete voi a dover accettare o rifiutare di sottoporvi al test. Potrete parlare della vostra scelta all'ostetrica. Quale che sia la vostra scelta verrete appoggiate.

Quale tipo di test di screening mi verrà offerto?

Dovrete sottoporvi a una scansione con ultrasuoni prima di fare l'esame del sangue. L'esame del sangue potrà essere fatto tra la 15° e la 18° settimana di gravidanza.

Non potrete sottoporvi al test, offerto in Galles, in caso di parto (pluri) gemellare.

Il test di screening non viene offerto dopo la 18° settimana di gravidanza. Chi desidera sottoporsi a screening per la sindrome di Down dopo la 18° settimana di gravidanza, dovrà discuterne prima con l'ostetrica o il dottore (ostetrico-ginecologo).

Dove posso sottopormi al test?

L'ostetrica vi indicherà dove sottoporvi al test.

Risultati

I risultati dell'esame del sangue vi verranno comunicati entro due settimane.

I risultati saranno confidenziali?

Il Servizio Sanitario Nazionale (NHS) si impegna a mantenere i risultati di tutti i test confidenziali. Le politiche ospedaliere variano a seconda dello staff sanitario che ha accesso ai risultati degli esami. La vostra ostetrica sarà in grado di spiegarvi meglio le regolamentazioni locali che vi riguardano.

Come mi verranno comunicati i risultati della scansione?

L'ostetrica vi comunicherà i risultati della scansione alla fine del test. I risultati vengono formulati con le seguenti risposte: 'alta probabilità' o 'bassa probabilità'.

Cosa avviene se il mio risultato indica una bassa probabilità?

Se il risultato indica una bassa probabilità di avere un bambino con la sindrome di Down, non vi verranno offerti ulteriori test. Ricordate che avere una bassa probabilità non significa non avere **alcuna** possibilità di avere un bambino con la sindrome di Down.

Cosa avviene se il mio risultato indica un'alta probabilità?

Se il risultato dell'esame mostra un'alta probabilità di avere un bambino con la sindrome di Down (ovvero, una possibilità di 1 su 2 e 1 su 150), vi verrà offerto un appuntamento con un'ostetrica o un dottore. Essi vi spiegheranno il risultato del test e voi potrete discutere se sottoporvi o meno a un test diagnostico. Potrete dover affrontare alcune difficili decisioni dopo un test diagnostico di cui dovrete essere al corrente prima di sottoporvi allo stesso.

Ricordate che più basso il risultato, più alta la probabilità. Per esempio una probabilità di 1 su 80 indica una probabilità più alta di 1 su 400.

Una percentuale quantificabile tra il 3% e il 5% delle donne (ovvero, tra tre e cinque donne su 100) che si sono sottoposte al test di screening ha riscontrato un'alta probabilità di avere un bambino con la sindrome di Down.

I risultati dei test del sangue offerti dal Servizio Sanitario Nazionale (NHS) in Galles sono monitorati.

Alcune donne preferiscono sottoporsi ai test per lo screening della sindrome di Down privatamente. Lo screening fatto da cliniche private non è monitorato dal Servizio Sanitario Nazionale (NHS). Ciò significa che l'ostetrica non potrà fornire informazioni sulla qualità e l'accuratezza dei test di screening svolti da cliniche private. Come per i test offerti dal Servizio Sanitario Nazionale (NHS), un test privato non sarà in grado di assicurare se un bambino potrà o meno avere la sindrome di Down.

Esame diagnostico per la sindrome di Down

Cosa sono i test diagnostici?

Nel caso in cui presentiate un'alta probabilità di avere un bambino con la sindrome di Down, vi verrà offerto un test diagnostico.

Questo opuscolo vi fornisce informazioni di base sui test diagnostici ai quali potrete sottoporvi se decidete di fare i test di screening.

Cos'è l'amniocentesi?

L'amniocentesi è una procedura per rimuovere circa 15-20 millilitri (ovvero, tre o quattro cucchiaini da tè) del liquido amniotico che circonda il bambino nell'utero. Le cellule del bambino che galleggiano nel liquido potranno essere esaminate in laboratorio per individuare i cromosomi del bambino.

L'esame potrà essere svolto dopo la 15^a settimana di gravidanza.

L'amniocentesi comporta alcuni rischi. Può causare un aborto in 1 su 100 donne (1%).

Quali risultati potrà fornirmi un esame diagnostico?

Il risultato evidenzierà se il bambino ha la sindrome di Down. Nel caso in cui un bambino presenti la sindrome di Down, si potrà decidere se prepararsi alla sua nascita o terminare la gravidanza.

I test per le anomalie cromosomiche potranno identificare anomalie cromosomiche come pure la sindrome di Down e, nel caso in cui vi venga offerta la possibilità di sottoporvi ad amniocentesi, vi verrà spiegato in cosa consiste questo esame.

Ulteriori informazioni

Potrete ottenere ulteriori informazioni sullo screening per la sindrome di Down dall'ostetrica, dal dottore dell'ospedale (ostetrico-ginecologo) o dal sito www.antenatalscreening.org

Antenatal Results and Choices (ARC – Risultati e Scelte Prenatali)

73 Charlotte Street
Londra
W1T 4PN
Helpline: 020 7631 0285
E-mail: info@arc-uk.org
Sito Web: www.arc-uk.org

Down's Syndrome Association (Associazione Pazienti con Sindrome di Down - DSA)

Langdon Down Centre
2a Langdon Park
Teddington
TW11 9PS
Phone: 0845 230 0372
Fax: 0845 230 0373
E-mail: info@downs-syndrome.org.uk
Website: www.downs-syndrome.org.uk

© Copyright 2010 Public Health Wales NHS Trust. Tutti i diritti riservati. Il presente opuscolo non può essere riprodotto in parte o integralmente senza il permesso del detentore dei diritti.

www.antenatalscreening.org

Aprile 2010

DS 9° Edizione