



**Informații referitoare la TESTUL COMBINAT  
pentru determinarea riscului de anomalii cromozomiale în primul trimestru de sarcină**

Stimată Doamnă,

Sistemul Sanitar din Regiunea Toscana (SST) vă oferă posibilitatea de a efectua, în primul trimestru al sarcinii, un test pentru evaluarea riscului dvs. de a avea un făt afectat de una dintre cele mai frecvente trei tulburări cromozomiale (Sindromul Down/trisomia 21, Sindromul Edwards/trisomia 18, sindromul Patau/trisomia 13).

**Ce este TESTUL COMBINAT și care este scopul acestuia?**

Testul combinat constă în măsurarea prin ecografie (care trebuie efectuată între săptămânile 11<sup>+0</sup>-13<sup>+6</sup> ale sarcinii) a translucidenței nucale (NT) - grodiema lichidului colectat la nivelul cefei fătului - și într-o probă de sânge matern (de efectuat în săptămânile 9<sup>+0</sup>-13<sup>+6</sup> ale sarcinii – de preferat în săptămânile 10<sup>+0</sup>-12<sup>+6</sup>) prin care sunt dozate două proteine (PAPP-A și free β-hCG). Acești parametri sunt integrați de vârsta și datele clinico-anamnestice ale gravidei pentru a calcula riscul specific al fiecăreia.

Testul este considerat pozitiv (risc ridicat) în cazul în care riscul calculat este cuprins între 1: 2 și 1: 300: în aceste cazuri, i se oferă gravidei posibilitatea de a se supune unei proceduri de diagnosticare prin eșantionare villus corionice (CVS) sau, mai târziu, de lichid amniotic (amniocenteză).

Testul este considerat negativ (risc scăzut) dacă riscul calculat este mai mic de 1: 300, adică începând cu 1: 301. În cazurile în care riscul este cuprins între 1: 301 și 1: 1000, regiunea Toscana oferă posibilitatea de a efectua un test de determinare a riscului (non-diagnostic), care constă în luarea unei probe de sânge matern în vederea identificării ADN-ului fetal circulant (NIPT).

Examinarea prin ecografie, calcularea riscului și recomandările în urma testului (consiliere post-test) sunt efectuate de către un medic acreditat de Fetal Medicine Foundation (Londra). Dozările biochimice sunt efectuate în laboratoarele acreditate din regiunea Toscana.

La sfârșitul examinării, medicul vă va informa cu privire la evaluarea generală a riscului, va discuta rezultatul și vă va îndruma către posibilele căi de asistență ulterioare.

**Limite ale TESTULUI COMBINAT**

- 1) Testul combinat are o sensibilitate de aproximativ 90%, adică are capacitatea de a identifica 90 feți cu sindromul Down la fiecare 100 de teste efectuate pe feți afectați (feții afectați sunt identificați 90 din 100).
- 2) Testul are însă un număr de falsuri pozitive egal cu 7%: 7 femei la 100 de teste efectuate vor avea un test pozitiv, dar fătul nu va fi afectat de sindromul Down. Rezultatul pozitiv exprimă numai un risc statistic crescut legat de sarcina în curs și nu indică faptul că fătul este cu siguranță afectat de o anomalie cromozomială.
- 3) Un test negativ indică faptul că mama prezintă un risc statistic scăzut de a avea un copil afectat de trisomia 21, 18 sau 13, chiar dacă acest lucru nu înseamnă că „cu siguranță” fătul nu va fi afectat.

Prin urmare, este important să subliniem faptul că testul nu oferă indicații diagnostice.

Doar executarea de teste diagnostice, cum ar fi prelevarea de probe de villus corionic sau amniocenteza vă permit, în prezent, să confirmați sau să excludeți posibilitatea unor anomalii cromozomiale prenatale ale fătului.

**Pregătire și norme de comportament**

Nu este necesară niciun fel de pregătire. Nu este necesar să nu mâncați. Este bine să nu aplicați uleiuri, creme și unguente pe abdomen în ziua examenului cu ultrasunete.

REGIONE  
TOSCANA




**Informații referitoare la TESTUL COMBINAT  
pentru determinarea riscului de anomalii cromozomiale în primul trimestru de sarcină**

**Riscuri și posibile efecte secundare**

Examenele care compun acest test nu sunt invazive, astfel încât să nu reprezinte niciun risc pentru gravidă sau pentru făt.

**Calculul riscului bazat numai pe Ecografie cu evaluarea TRANSLUCIDITĂȚII NUCALE**

În cazurile în care nu a fost posibilă luarea probei de sânge pentru dozarea pe sângele matern a celor două proteine (PAPP-A și free  $\beta$ -hCG), este posibilă calcularea riscului de anomalii cromozomiale utilizând transluciditatea nucală, dar, în acest caz, sensibilitatea testului - adică capacitatea de a identifica feții afectați - este cu mult redusă.