



10° Corso A.O.G.O.I.
9° Turin IAN DONALD Course

TEST DI SCREENING
E DI DIAGNOSI PRENATALE
FRA PASSATO E FUTURO

*PRENATAL SCREENING
AND DIAGNOSTIC TESTS BETWEEN
THE PAST AND THE FUTURE*

Torino, 15-16 marzo 2024
Hotel NH S. Stefano



DIRETTORE DEL CORSO
Elsa Viora - Torino

*Nella pratica clinica:
esaminiamo insieme alcuni casi...*

S. Stillavato, M. Marino, A. Pertusio, A. Sciarbone

SSD di Ecografia Ostetrica e Ginecologica
e Diagnosi Prenatale



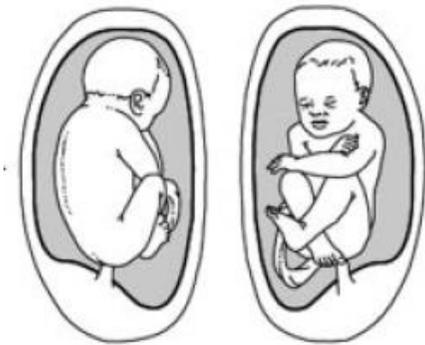
Anamnesi familiare e personale:

- Eta` materna 55 anni
- Portatrice sana di tratto beta-talassemico
- Anamnesi personale e familiare della signora e del partner negative per patologie genetiche
- Partners non consanguinei



Anamnesi ostetrica:

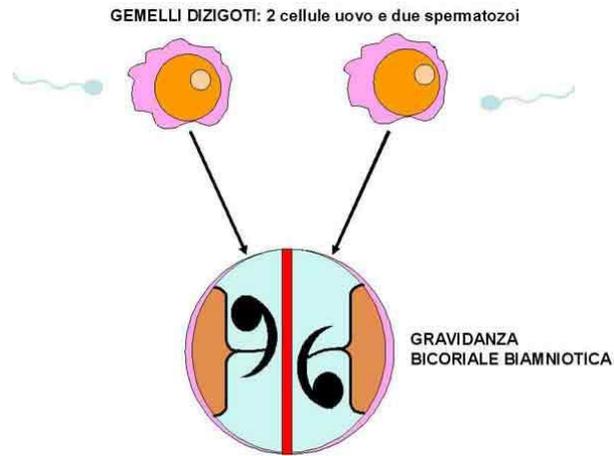
- Para 0000
- Gravidanza PMA eterologa (OD); **riferito** il trasferimento di **UN SOLO** embrione
- Non effettuato *PGT-A* sulla blastocisti
- All'ecografia ostetrica del I trimestre si poneva diagnosi di **gravidanza gemellare bicornale biamniotica**



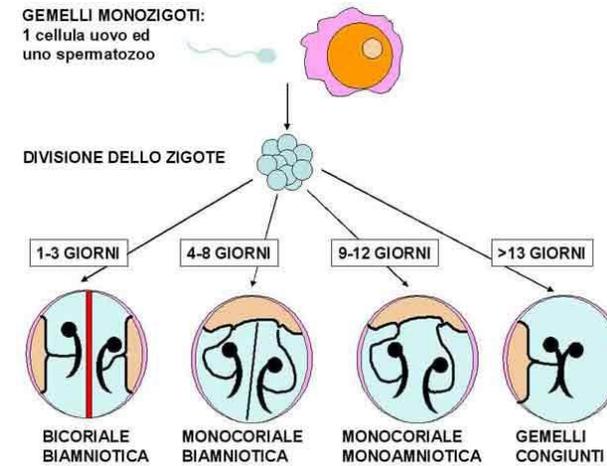
Zigosita` e corioncita`

GRAVIDANZA GEMELLARE BICORIALE BIAMNIOTICA

80%
DIZIGOTICA



20%
MONOZIGOTICA



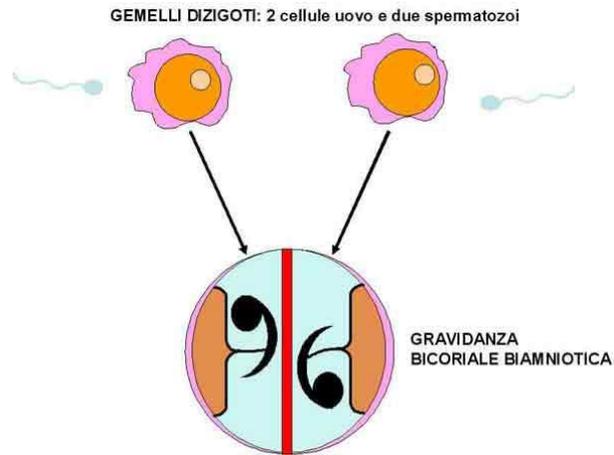
Readline RW. Non identical twins with a single placenta-disproving dogma in perinatal pathology. N Engl J Med 2003 10; 349:111-4



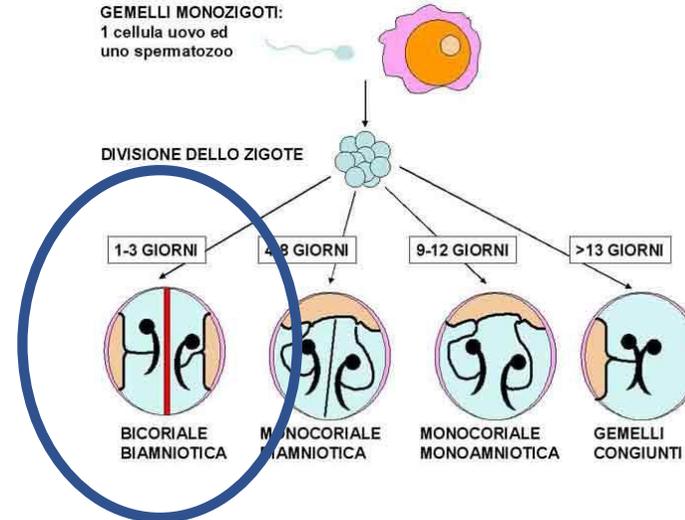
Zigosita` e corionicita`

GRAVIDANZA GEMELLARE BICORIALE BIAMNIOTICA da PMA eterologa (OD) con *referito* il trasferimento di **UN SOLO** embrione

80%
DIZIGOTICA



20%
MONOZIGOTICA



- **Ecografia per misurazione NT: misura NT 1 mm per entrambi i feti, confermata bicorialità**
 - **Test combinato negativo: rischio Sindrome di Down 1/5.800**
 - **NIPT: basso rischio per le anomalie ricercate (FF 9%), *cromosomi sessuali XY***
 - **Ecografia ostetrica di screening malformativo del II trimestre:**
 - 1) feto 1, posto in alto, con verosimili genitali esterni *maschili*
 - 2) feto 2, posto in basso, con verosimili genitali esterni *femminili*
- Assenza di immagini sospette per anomalie strutturali fetali***



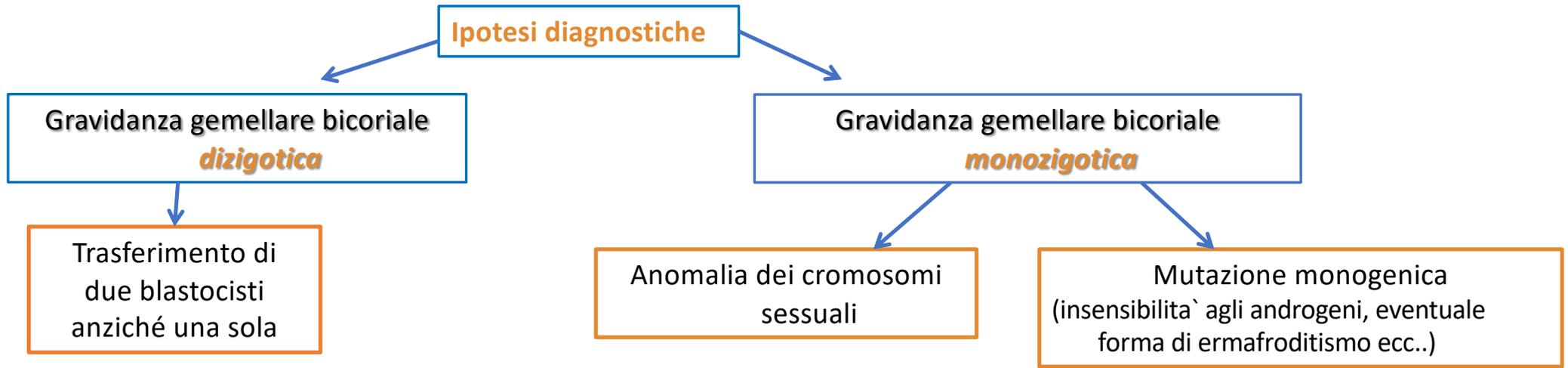
Il test NIPT nella gravidanza gemellare

Nel caso di gravidanza gemellare **l'attendibilità del test è più bassa** e difficilmente riesce a discriminare il sesso cromosomico di due feti di sesso differente.

Sebbene la casistica sia limitata, gli studi che hanno quantizzato la percentuale della FF hanno dimostrato che, nelle gravidanze dizigotiche, il gemello più piccolo, che fornisce una quantità minore di DNA, produce una FF statisticamente inferiore alla media della FF presente nelle gravidanze singole.

Questi dati suggeriscono che, nelle gravidanze dizigotiche, il **contributo della FF da parte delle due placenti sia disomogeneo** e, addirittura, sia possibile che una di esse non sia sufficientemente rappresentata (FF<4%).

CONSULENZA GENETICA



CONSULENZA GENETICA

Proposte indagini genetiche su liquido amniotico:

- **Analisi QF-PCR:** analisi rapida dei cromosomi 13, 18, 21 e sessuali (valutazione zigosità)
- **Analisi FISH dei cromosomi sessuali** dei nuclei in interfase (valutazione mosaicismo)
- Esame del **cariotipo**, per valutare la presenza di riarrangiamenti cromosomici
- Eventuale analisi FISH del gene SRY
- Coltura di riserva per eventuali analisi di approfondimento



AMNIOCENTESI

Ecografia ostetrica per amniocentesi:

1) ***“Feto 1 (in alto con genitali esterni maschili)”***

CARIOTIPO 46, XY



1) ***“Feto 2 (in basso con genitali esterni femminili)”***

CARIOTIPO 46, XX



TAKE HOME MESSAGES

- Gravidanza PMA: documentazione non sempre chiara e disponibile
- NIPT e gravidanza gemellare: limiti



GRAZIE PER L'ATTENZIONE