

Commento del gruppo di lavoro della Linea guida Gravidanza fisiologica sul percorso diagnostico della sindrome di Down

Fino a oggi, l'età superiore a 35 anni ha rappresentato l'unico elemento in base al quale offrire l'accesso gratuito alla diagnosi prenatale della sindrome di Down attraverso villocentesi o amniocentesi.

Recentemente si sono rese disponibili delle metodiche che non si limitano a considerare solo l'età della madre, ma la combinano con dati ecografici e biochimici, consentendo di elaborare per ogni donna una cifra di rischio meno empirica e maggiormente aderente alla realtà del suo feto. Tra questi nuovi metodi, il cosiddetto "test combinato" si è dimostrato quello con il rapporto beneficio/danno più favorevole. Nelle nuove Linee Guida, quindi, viene raccomandata per tutte le donne, indipendentemente dall'età, la esecuzione di questo metodo di ricalcolo del rischio, sul quale basare poi l'accesso alla diagnosi prenatale invasiva, cioè villocentesi e amniocentesi.

Esperienze internazionali dimostrano che l'applicazione del test combinato ha migliorato la capacità di prevenzione diminuendo i costi sia economici, sia soprattutto umani, conseguenti alla perdita di feti sani che si verifica con le indagini prenatali invasive.

La disponibilità di queste informazioni sono elemento indispensabile per i professionisti che assistono la gravidanza e perché le donne possano compiere scelte informate.