

IRCBG_20082
“Percorso di screening
nel primo trimestre di
gravidanza”

NON SOLO ECOGRAFIA

Dott. Ilaria Fantasia
Trieste, 18 dicembre 2020

Ciao Ilaria come stai?

Io e Martina aspettiamo un bambino 🤔🤔🤔 l'abbiamo scoperto da poco e il termine dovrebbe essere a metà giugno.

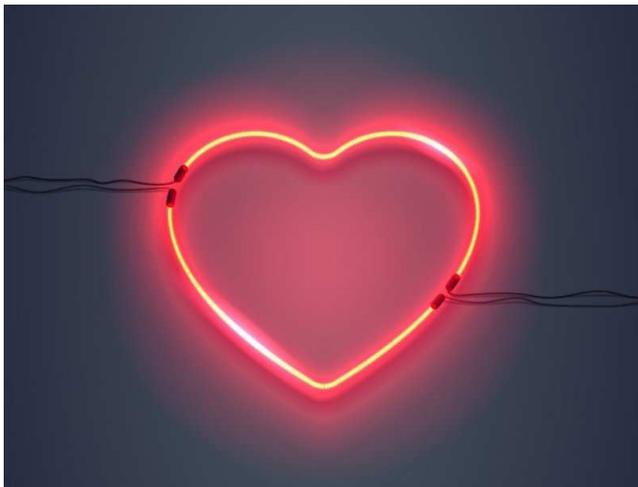
Abbiamo fatto il test di screening con la translucenza nucale... ci hanno dato l'esito ma non ci hanno spiegato nulla, abbiamo appuntamento settimana prossima.

Posso chiederti un parere?

19:24



LUCIO e MARTINA



Carratteristiche Materne / Ostetriche:

Etnia: Bianco (Europeo, Medio Orientale, Nord Africano, Latino-Americano).
Parità: 0; Parti spontanei a 16-30 settimane: 0.
Peso materno: 60,0 kg; Altezza: 165,0 cm.
Fumo durante questa gravidanza: no; Diabete mellito: no; Iperensione cronica: no; Lupus eritematoso sistemico: no; Sindrome da anticorpi antifosfolipidi: no; Anamnesi familiare di preeclampsia (madre della paziente): no.
Metodo del concepimento: spontaneo; EPP calcolata dalla UM: 16 giugno 2021
EPP: 16 giugno 2021

Ecografia del 1° Trimestre:

Apparecchio Ecografico: Samsung. Qualità dell'immagine ecografica: buona.
Epoca gestazionale: 12 sett. + 0 giorni dalla data EPP ecografica: 16 giugno 2021

Segni

Attività cardiaca fetale: presente
Frequenza cardiaca fetale: 140 bpm
Lunghezza vertice-sacro: 50 mm
Traslucenza nucale: 1,2 mm
Diametro biparietale (DBP): 18,0 mm
Placenta: //
Liquido amniotico: normale
Funicolo: vasi ombelicali visualizzati

Marker per anomalie cromosomiche:

Osso nasale: presente.

Anatomia fetale:

Cranio/Encefalo: non esaminato; Colonna: non difetti di parete evidenziabili; Cuore: situs solitus; Parete addominale: appare normale; Stomaco: visualizzato; Vescica / Reni: vescica non visualizzata; Mani: entrambe visualizzate; Piedi: entrambi visualizzati.

Note:

Il nostro è rischio di base o corretto?

20:49

Uterine artery PI: 2,28 equivalente a 1,370 MoM
Pressione arteriosa media (PAM): 82,5 mmHg equivalente a 0,990 MoM

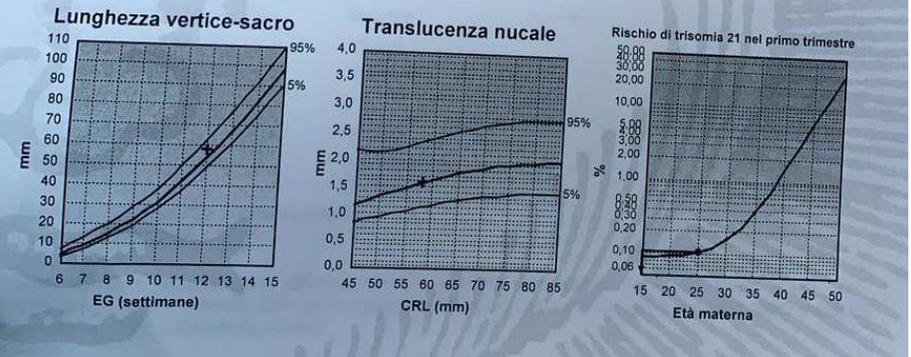
Rischi / Consulenza:

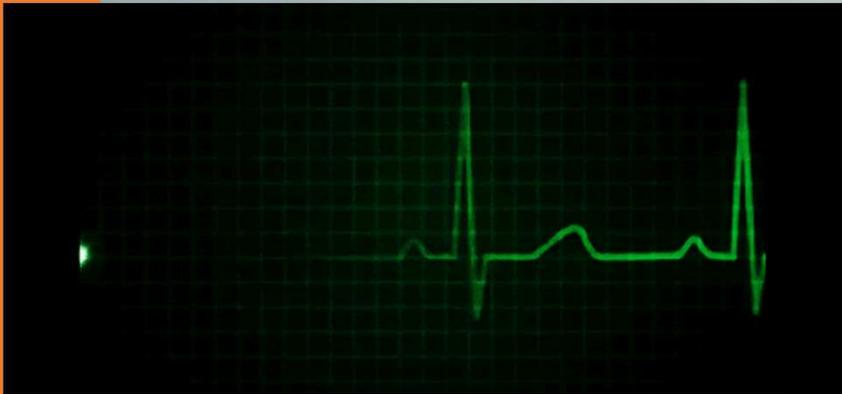
Paziente informata e consenso ottenuto.

Operatore: [redacted]

Patologia	Rischio di base	Rischio corretto
Trisomia 21	1: 928	1: 18566
Trisomia 18	1: 2203	<1: 20000
Trisomia 13	1: 6928	<1: 20000
Preeclampsia prima delle 34 settimane		1: 1382
Preeclampsia prima delle 37 settimane		1: 311
Restrizione della crescita fetale prima delle 37 settimane		1: 415
		1: 131

Il rischio è valido solo se sottoposto periodicamente a verifiche dei propri risultati (vedi www.fetalmedicine.com).





Referto dello screening del primo trimestre

Uterine artery PI: 2,28 equivalente a 1,370 MoM
 Pressione arteriosa media (PAM): 82,5 mmHg equivalente a 0,990 MoM

Rischi / Consulenza:

Paziente informata e consenso ottenuto.

Operatore: [redacted]

Patologia	Rischio di base	Rischio corretto
Trisomia 21	1: 928	1: 18566
Trisomia 18	1: 2203	<1: 20000
Trisomia 13	1: 6928	<1: 20000
Preeclampsia prima delle 34 settimane		
Preeclampsia prima delle 37 settimane		
Restrizione della crescita fetale		
Parto spontaneo		

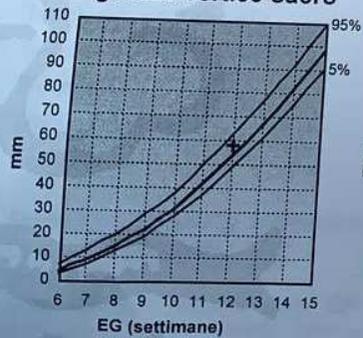
Questo è il rischio di base, calcolato sulla base della sola età e che è uguale per tutte le donne di quella età, da cui si parte

20:50 ✓

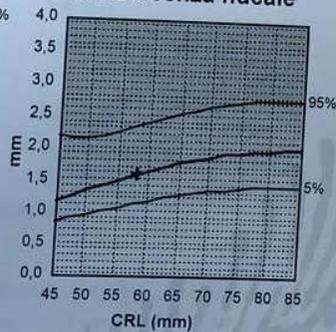
I rischi per preeclampsia e restrizione della crescita fetale sono basati su caratteristiche demografiche materne, storia medica ed ostetrica, Doppler delle arterie uterine, pressione arteriosa media (MAP) e PAPP-A.

Il rischio stimato viene calcolato dal software FMF-2012 (versione 2,8) e si basa sui risultati di un'attività di ricerca coordinata dalla Fetal Medicine Foundation (UK Registered charity 1037116). Il rischio è valido solo se l'esame ecografico è stato eseguito da un operatore accreditato dalla Fetal Medicine Foundation e che si sia sottoposto periodicamente a verifiche dei propri risultati (vedi www.fetalmedicine.com).

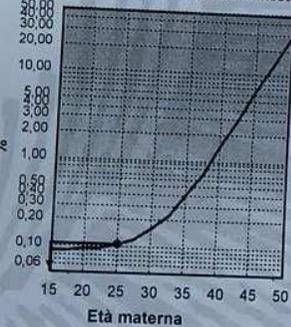
Lunghezza vertice-sacro



Traslucenza nucale



Rischio di trisomia 21 nel primo trimestre



Referto dello screening del primo trimestre

Uterine artery PI: 2,28 equivalente a 1,370 MoM
 Pressione arteriosa media (PAM): 82,5 mmHg equivalente a 0,990 MoM

Rischi / Consulenza:

Paziente informata e consenso ottenuto.

Operatore: [redacted]

Patologia	Rischio di base	Rischio corretto
Trisomia 21	1: 928	1: 18566
Trisomia 18	1: 2203	<1: 20000
Trisomia 13	1: 6928	<1: 20000
Preeclampsia prima delle 34 settimane		
Preeclampsia prima delle 37 settimane		
Restrizione della crescita fetale		
Parto spontaneo		

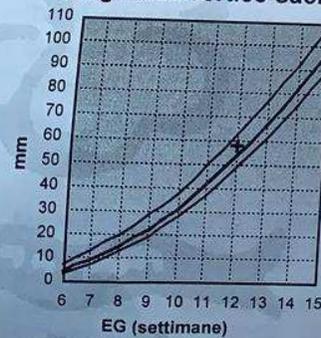
Questo è il vostro rischio attuale e "personale" per questa gravidanza dopo aver aggiunto la translucenza nucale e la biochimica

20:50 ✓

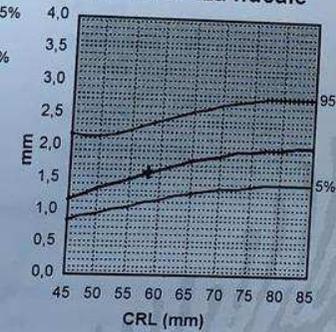
I rischi per preeclampsia e restrizione della crescita fetale sono basati su caratteristiche demografiche materne, storia medica ed ostetrica, Doppler delle arterie uterine, pressione arteriosa media (MAP) e PAPP-A.

Il rischio stimato viene calcolato dal software FMF-2012 (versione 2,8) e si basa sui risultati di un'attività di ricerca coordinata dalla Fetal Medicine Foundation (UK Registered charity 1037116). Il rischio è valido solo se l'esame ecografico è stato eseguito da un operatore accreditato dalla Fetal Medicine Foundation e che si sia sottoposto periodicamente a verifiche dei propri risultati (vedi www.fetalmedicine.com).

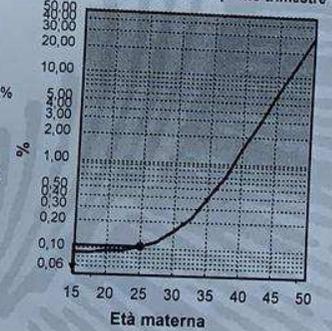
Lunghezza vertice-sacro



Traslucenza nucale



Rischio di trisomia 21 nel primo trimestre



Beneeee

21:18

Grazie Ilaria

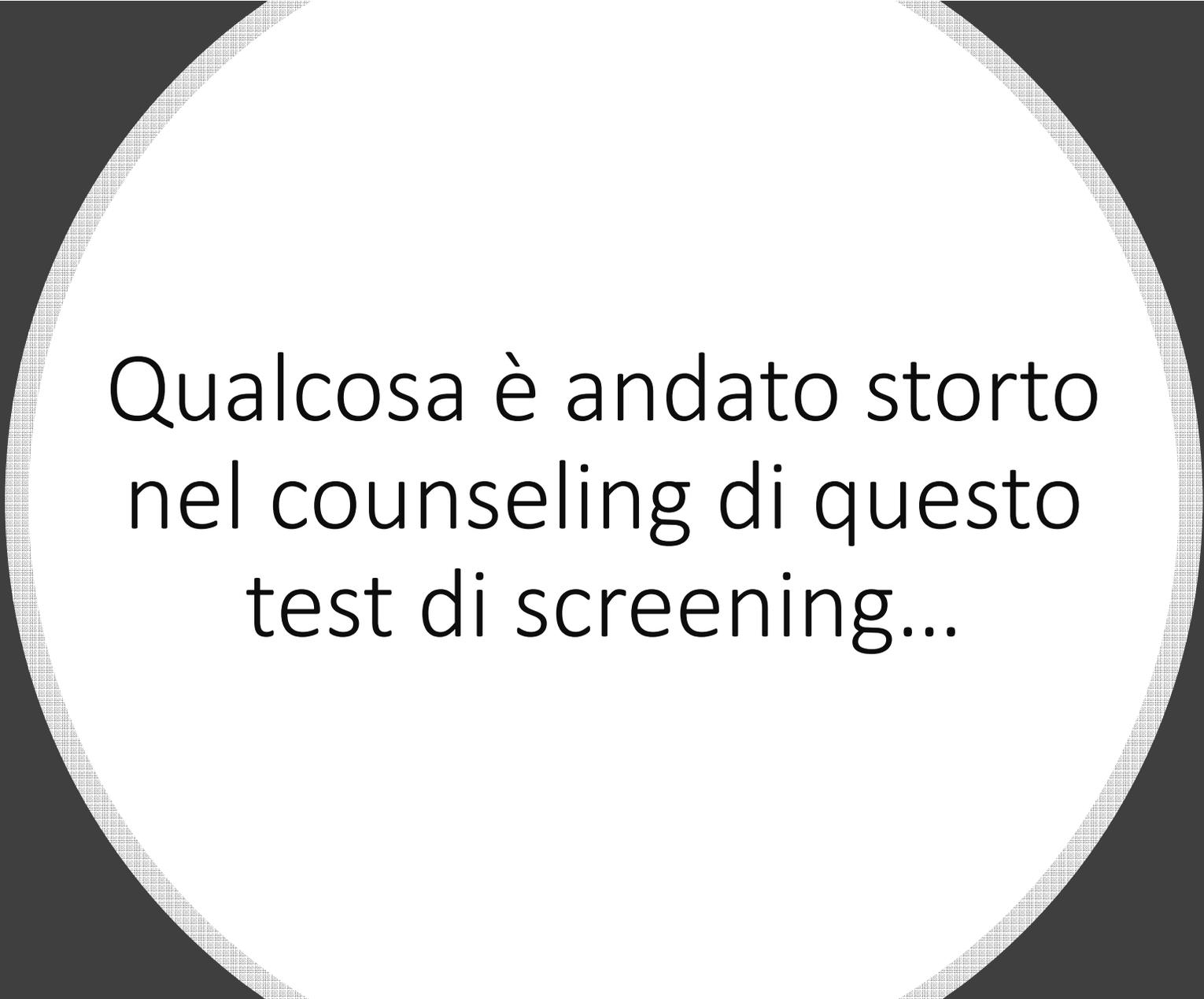


21:18

Siamo felicissimi

21:19

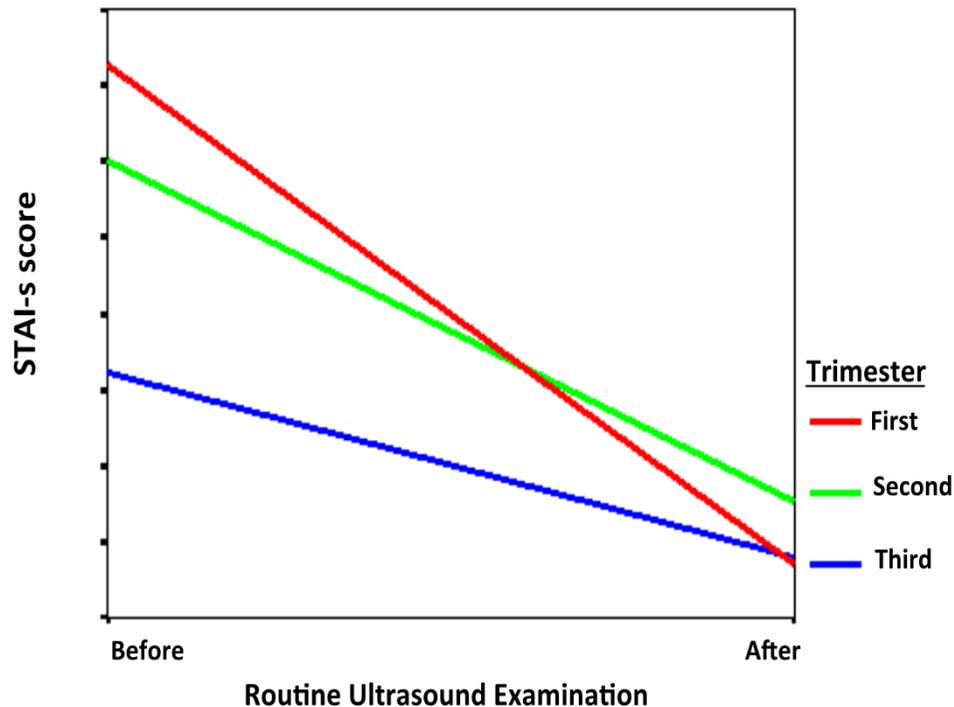




Qualcosa è andato storto
nel counseling di questo
test di screening...

The psychological burden of routine prenatal ultrasound on women's state anxiety across the three trimesters of pregnancy

Caterina Businelli ¹, Stefano Bembich ², Cristina Vecchiet ¹, Caterina Cortivo ¹, Alessia Norcio ¹, Maria Francesco Risso ³, Mariachiara Quadrifoglio ¹, Tamara Stampalija ⁴



285 donne.

Questionario STAI che valuta il livello di ansia prima e dopo l'esame.

In tutti i casi il livello di ansia è diminuito significativamente dopo l'ecografia ($p < 0.001$).

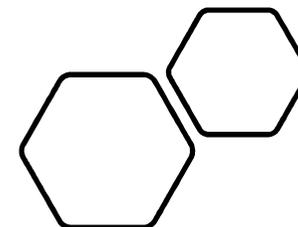
Una riduzione graduale dell'ansia è presente in tutti i trimestri ma con un punteggio maggiore nel I trimestre ($p = 0.017$).

Preferences regarding contemporary prenatal genetic tests among women desiring testing: implications for optimal testing strategies†

Miriam Kuppermann^{1,2*}, Mary E. Norton¹, Kao Thao¹, Allison O'Leary¹, Onouwem Nseyo¹, Abigail Cortez¹ and Anjali J. Kaimal³

Il processo del test di screening è associato ad una percepita «riduzione della qualità di vita»

Procedure	Score
Undergoing a screening test with low-risk results	0.931
Planned C-section with subsequent surgery complications	0.931
Abnormal PAP test and normal results at colposcopy	0.927



*Lo stato di ansia potrebbe
ridurre l'effettiva
comprensione del counseling*

Quali sono gli obiettivi dello screening prenatale per aneuploidie fetali?

- Migliorare l'outcome perinatale per la paziente e la famiglia
 - Offrire opzioni terapeutiche quando viene riscontrata la presenza di una patologia
-

CHIARO

SUPPORTIVO

NON DIRETTIVO





NUOVI LIVELLI ESSENZIALI DI ASSISTENZA
COSA CAMBIA NELLE PRESTAZIONI A
CARICO DEL SERVIZIO SANITARIO
NAZIONALE PER LA GRAVIDANZA E A
TUTELA DELLA MATERNITÀ.

D.P.C.M. 12 gennaio 2017

- L'accesso alla diagnosi prenatale invasiva in base all'età materna ≥ 35 anni. Il criterio di accesso è stato sostituito dall'offerta a tutte le donne del test combinato nel primo trimestre o del triplo test nel secondo trimestre.

la Repubblica

Emilia-Romagna prima regione in Italia a rendere gratuito per tutte le donne il test sul dna fetale

Il Nipt test permetterà di ridurre il ricorso a villocentesi ed amniocentesi. La prima provincia a partire è quella di Bologna

❑ Gli obiettivi del test di screening da un punto di vista della «salute pubblica» possono essere diversi dagli obiettivi della singola persona

❑ Evitare che la coppia si approcci allo screening prenatale come ad una pratica di routine senza aver considerato l'impatto sulla gestione della gravidanza

Facilitating autonomous, confident and satisfying choices: a mixed-method study of women's choice-making in prenatal screening for common aneuploidies

Variables	Score range	Neutral score	Mean score (SD)	Score
Informedness	7-35	21	22.41 (7.67)	?
Confidence	5-25	15	16.83 (5.24)	?
Social pressure	2-10	6	2.94 (1.71)	?
Difficulty	3-15	9	5.50 (2.60)	?
Negative emotion	9-45	27	17.62 (7.62)	?
Positive emotion	3-15	9	9.93 (3.03)	?
Anxiety	9-45	30	17.62 (12.3)	?
Choice satisfaction	2-10	6	8.82 (1.58)	?
Activeness in choice-making	4-20	12	8.66 (3.78)	?

«...women tend to assume that whatever the service system offers is well thought and likely to be the best option.»

«...however, they would have wanted to know the different options.»

Attitudes toward prenatal screening for chromosomal abnormalities:
A focus group study

Munro et al. 2018



PARTECIPARE AL TEST DI SCREENING PER
LE ANEUPLOIDIE FETALI?



QUALE TEST DI SCREENING?



SE IL RISCHIO E' AUMENTATO VOGLIO FARE
INDAGINE INVASIVA?



COSA VOGLIO FARE SE VIENE
DIAGNOSTICATA UN'ANOMALIA?

«When thinking about your options for prenatal screening tests, what aspects of the tests are important to you?»

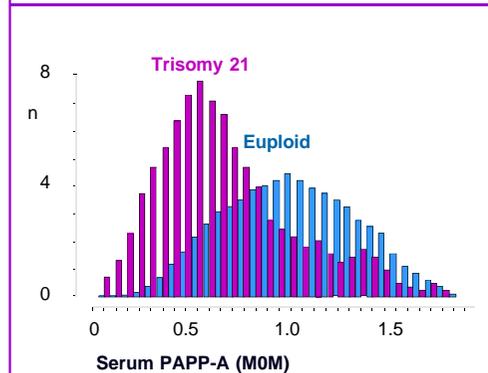
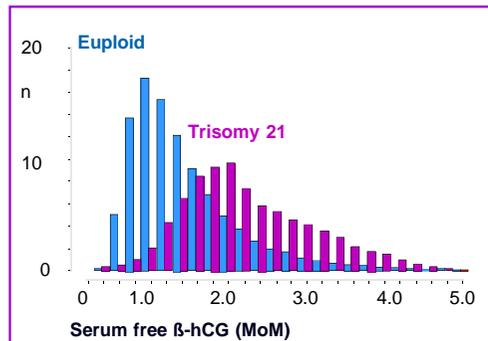
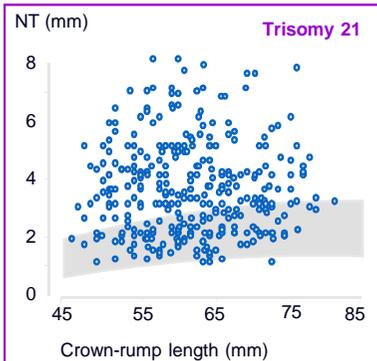
- Informazioni sul tipo di patologia
- Accuratezza, falsi positivi
- Propensione ad eseguire indagine invasiva
- Informazioni sulla possibilità di interruzione di gravidanza (modalità, tempistiche)
- Informazioni sulla prognosi della patologia diagnosticata (qualità di vita, aspettativa di vita)
- Timing della diagnosi



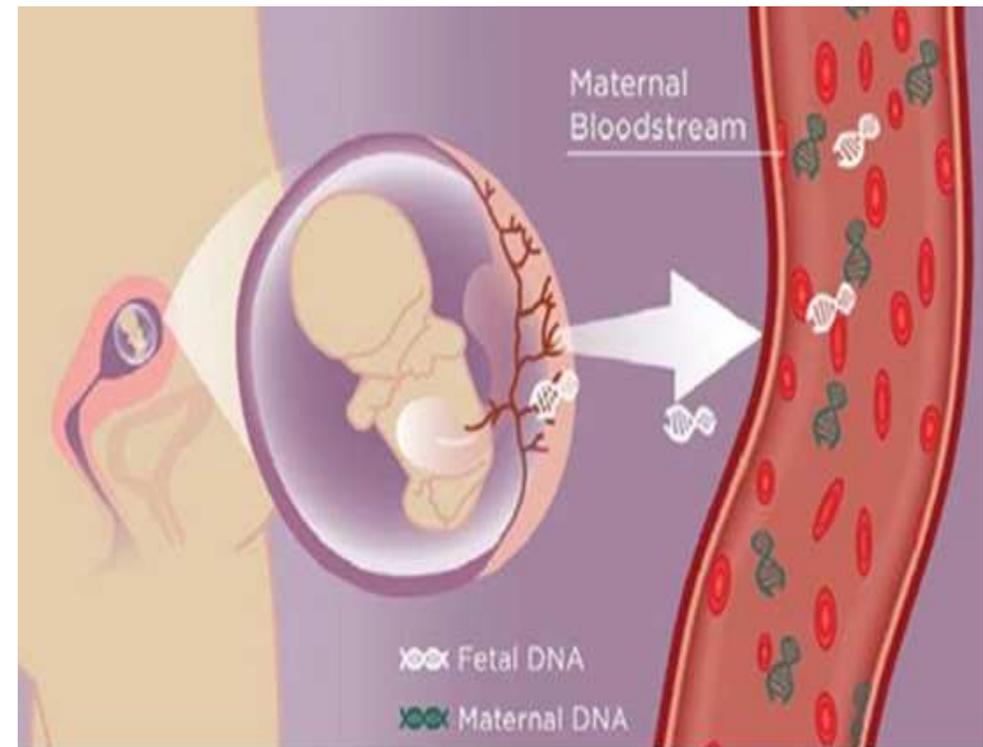
Il tempo dedicato al consulto prenatale è positivamente correlato alla comprensione del test da parte del paziente ($p < 0.001$)

TEST DI SCREENING DIAGNOSI PRENATALE

ETA' MATERNA + TRANSLUCENZA NUCALE + β HCG + PAPP-A



TEST DEL DNA FETALE



Test di screening in diagnosi prenatale forniscono una valutazione del rischio di 3 patologie cromosomiche (50-70%)



Trisomia 21



Trisomia 18



Trisomia 13

«..In the case of a higher risk of minor disability that may be compatible with a fair quality of life, such as Down syndrome, the decision would be even more complex than in the case of severe disabilities with intolerable suffering.»



**LA COPPIA QUANTO SA DELLA
SINDROME DI DOWN?**

Patients' Knowledge of Prenatal Screening for Trisomy 21

Michal Sheinis^{1,2} • Kira Bensimon¹ • Amanda Selk^{3,2,4}

Questionario su 135 donne (Canada)

MODALITÀ DI INFORMAZIONE SUL TEST DI SCREENING

- 72% hanno ricevuto counseling pre-test
- 70% sapevano quale test di screening avevano eseguito
- **27% sapevano di aver effettuato un test di screening ma non sapevano specificare il tipo**
- **10% hanno ricevuto informazioni dopo il prelievo di sangue**
- **30% non sapeva che il test era facoltativo**

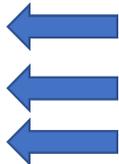


Counseling direttivo e non realmente informativo!

Patients' knowledge of prenatal screening of Trisomy 21

Sheinis M, Bensimon K, Selk A. J Genetic Counsel 2017

Proportion of correct responses on knowledge assessment by question n=129	n (% correct responses)
Q1. The probability that your child has Down syndrome can be determined through prenatal screening in the early stages of pregnancy. (Yes)	118 (91.5%)
Q2. The probability that an unborn child has Down syndrome is generally very slight (less than 1%). (Yes)	55 (42.6%)
Q3. All children with Down syndrome are mentally handicapped. (Yes)	47 (36.4%)
Q4. Heart defects in children with Down syndrome can generally be treated effectively. (Yes)	52 (40.3%)
Q5.
Q6. ... (No)	...
Q7. Should the result of the combination of ... be used to decide when to abort? (Yes)	93 (72.1%)
Q8. Amniocentesis or chorionic vilus sampling may induce a miscarriage. (Yes)	96 (74.4%)
Q9. Both amniocentesis or chorionic villus sampling provide certainty about the presence of Down syndrome in an unborn child. (Yes)	79 (61.2%)
Q10. Shoud Down syndrome be diagnosed during the first four months of pregnancy, it is possible for a pregnant woman to terminate the pregnancy. (Yes)	107 (82.9%)
Q11. The result of prenatal screening for Down syndrome may lead to difficult choice. (Yes)	121 (93.8%)
Q12. Prenatal screening for Down syndrome is compulsory for every pregnant woman in Canada. (No)	91 (70.5%)



57% delle donne che hanno risposto non correttamente AVEVANO RICEVUTO COUNSELING PRE-TEST

Ci facciamo comprendere dalle donne?

Non dimentichiamoci del compagno!!

How well do you understand various antenatal screening methods?



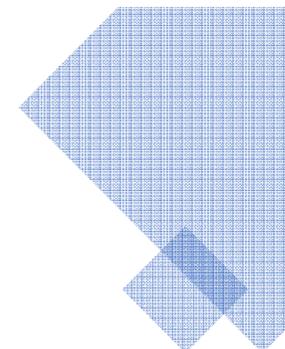
NyKanen M et al. The expectations of antenatal screening and experiences of the first-trimester screening scan. *Midwifery* 2017; 57:15-21

L'OFFERTA DEL TEST DI SCREENING VIENE PERCEPITA COME INVADENTE?

	Positive		Negative		Positive and negative	
	n	%	n	%	n	%
Prenatal screening <u>performed</u>	39	92.9	3	7.17	–	–
Prenatal screening <u>not performed</u>	52	75.4	8	11.6	9	13
Total	91	81.9	11	9.9	9	8.1

E NELLE SUCCESSIVE GRAVIDANZE?

	View on own decision		Decision in a subsequent pregnancy		
	Positive	Negative	Would use screening	Would not use screening	Would depend on the circumstances
Prenatal screening performed	39 (92.9%)	3 (7.1%)	39 (92.9%)	3 (7.1%)	
Prenatal screening not performed	67 (97.1%)	2 (2.9%)	13 (18.8%)	54 (78.2%)	2 (2.9%)
Total	106 (95.5%)	5 (4.5%)	52 (46.8%)	57 (50.4%)	2 (1.8%)





QUALE E' IL RUOLO DELL'OPERATORE?



CONSULENZA PRE-TEST

CATEGORIZZAZIONE DEL RISCHIO

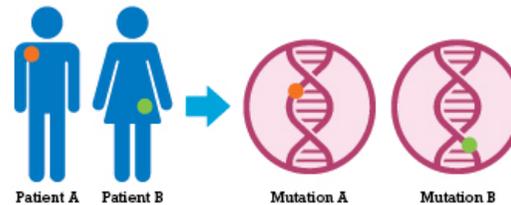
BASSO RISCHIO

ALTO RISCHIO

1. *Genitori con precedente figlio affetto da patologie cromosomica*
2. *Genitore portatore di riarrangiamento strutturale bilanciato dei cromosomi*
3. *Genitore con aneuploidia cromosomica omogenea o in mosaico*
4. *Anomalie fetali/della gravidanza evidenziate mediante ecografia*
5. *Genitore eterozigote per patologie autosomiche dominanti*
6. *Genitori entrambi eterozigoti per mutazioni genetiche correlate a patologia recessiva*
7. *Madre portatrice di mutazione mitocondriale*
8. *Altre condizioni di rischio correlate alla storia familiare*

CONSULENZA PRE-TEST

MEDICINA PERSONALIZZATA



**Gruppo a basso
rischio**

GINECOLOGO

GENETISTA

**Gruppo ad alto
rischio**

GENETISTA

TEST COMBINATO DEL I TRIMESTRE

- Sensibilità 90%
- Rischio di falsi negativi: 10%
- Tasso di falsi positivi: 5%
- Permette valutazione della translucenza nucale

La coppia comprende questo tipo di terminologia?



Età (anni)	Rischio a 12 settimane		
	Trisomia 21	Trisomia 18	Trisomia 13
20	1100	2500	7800
25	1000	2200	7000
30	650	1500	4600
31	550	1300	4000
32	450	1100	3400
33	400	900	2800
34	300	700	2300
35	250	600	1800
36	200	450	1400
37	150	350	1100
38	120	270	800
39	90	210	650
40	70	160	500
41	50	120	370

1. Chiarire che è un test che valuta una **PROBABILITA'** (non è un test **SI/NO**)
 - Spiegare la differenza tra «**rischio di base**» (punto di partenza) e «**rischio corretto**» (rischio individuale per la gravidanza)
 - Chiarire che il test risulterà in un rischio **BASSO** o in un rischio **ALTO** (definire il cut-off)

«..il **rischio di base** è il punto di partenza da cui la donna parte ed è uguale per tutte le donne di quella età. Per esempio, a 30 anni il rischio è di 1:650 quindi vuol dire che dovremmo mettere 650 donne in una stanza per trovare un bimbo con la sindrome di Down».

«..il **rischio corretto** è il rischio individuale per la sua gravidanza. Potrebbe essere più basso, ad esempio 1:3000, e quindi vuol dire che dovremmo mettere 3000 donne **come lei** in una stanza per trovare un bimbo con la sindrome di Down. Oppure potrebbe essere più alto, ad esempio 1 a 10..».

2. Chiarire il concetto di **SENSIBILITA'** o **ACCURATEZZA** dell'esame

«..l'accuratezza del test combinato è di circa il 90%. Questo vuol dire che, se ho un rischio basso, nel 90% dei casi il bambino non ha la sindrome di Down mentre nel 10% dei casi il bambino potrebbe averla (falso negativo)».

3. Chiarire il concetto di **FALSI POSITIVI**

«..se ho un rischio aumentato, nel 5% dei casi il bambino è in realtà sano come può risultare dall'esito della procedura invasiva o alla nascita».

4. Introdurre il concetto di indagine prenatale invasiva in caso di rischio aumentato/interruzione di gravidanza in caso di esito positivo

«..se ho un rischio aumentato, il risultato dell'esame va confermato mediante indagine invasiva. Cioè bisogna prelevare un po' di tessuto fetale mediante l'inserzione di un ago sottile nella placenta o nel sacco amniotico».

4. Introdurre il concetto di **TRANSLUCENZA NUCALE**

«..la translucenza nucale è una piccola area dietro la nuca in cui si accumula fluido che è presente in tutti i feti. Nei feti con la sindrome di Down può presentarsi ispessita.»

5. Introdurre il concetto che la **TRANSLUCENZA NUCALE** è un marcatore anche che altre patologie cromosomiche, sindromi genetiche, patologie malformative

*«..con il progredire degli studi sul test combinato si è visto che la translucenza nucale aumentata può essere un **campanello di allarme** anche per altre patologie, come ad esempio patologie cardiache.»*

6. Sottolineare il concetto che non tutti i feti con una traslucenza nucale aumentata sono malati

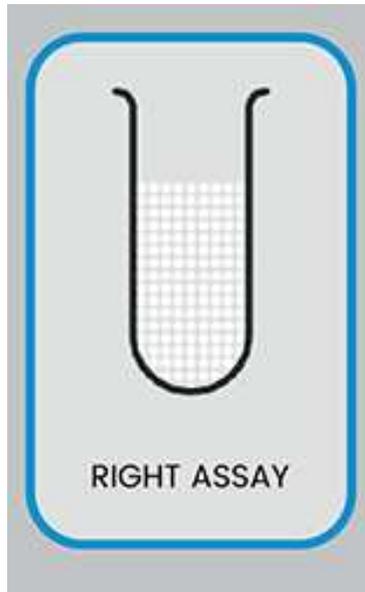
«..la translucenza nucale aumentata per noi è un campanello di allarme che può indicare l'approfondimento diagnostico mediante l'esecuzione di altri test»

Nuchal translucency	Chromosomal Defects	Normal karyotype		Alive and well
		Fetal death	Major fetal abnormalities	
<95 th centile	0.2%	1.3%	1.6%	97%
95 th –99 th centiles	3.7%	1.3%	2.5%	93%
3.5–4.4 mm	21.1%	2.7%	10.0%	70%
4.5–5.4 mm	33.3%	3.4%	18.5%	50%
5.5–6.4 mm	50.5%	10.1%	24.2%	30%
≥6.5 mm	64.5%	19.0%	46.2%	15%

Tabella 1. Da Souka 2005.

Importanza della biochimica

PAPP-A e betaHCG



1. Triploidie:

a) Triploidia diandrica:

- betaHCG MoM > 2.5
- PAPP-A MoM 0.3

b) Triploidia diginica:

- betaHCG MoM 0.05
- PAPP-A MOM 0.05

2. Preeclampsia/IUGR:

a) PAPP-A < 0.2 MoM

Patient–Health Care Provider Conversations About Prenatal Genetic Screening

Recommendation or Personal Choice

Operatori che chiariscono che il test non è diagnostico	51%
Alto rischio/basso rischio	61%
Percentuale di rischio	2%
Probabilità	31%
Nessuna menzione del valore probabilistico del test	49%
Operatori che chiariscono che il test è opzionale	45%
Operatori che forniscono informazioni su come si può utilizzare il risultato del test	37%

TEST DEL DNA FETALE

	SENSIBILITA'	FALSI POSITIVI
TRISOMIA 21	99.7%	0.04%
TRISOMIA 18	98.2%	0.05%
TRISOMIA 13	99%	0.04%
TURNER	95.8%	0.14%

TEST DEL DNA FETALE – QUALI ANEUPLOIDIE?

TRISOMIA 21	SI
TRISOMIA 13/18	SI
ANOMALIE CROMOSOMI SESSUALI	NO
TRIPLOIDIE	NO
MICRODELEZIONI	NON ANCORA

1. **Patologie a bassa prevalenza**
2. **Rischio di falsi positivi e falsi negativi**
3. **Rischio di indagini invasive non necessarie**

First-trimester screening for trisomies by cfDNA testing of maternal blood in singleton and twin pregnancies: factors affecting test failure.

Galeva S^{1,2}, Gil MM^{1,3,4}, Konstantinidou L¹, Akolekar R^{2,5}, Nicolaides KH¹.

Aumentato rischio di «failure rate»	OR	95% CI
Età materna avanzata	1.02	1.01-1.04
Peso materno	1.05	1.04-1.05
Bassa epoca gestazionale	0.85	0.79-0.91
Bassa PAPP-A MoM	0.56	0.49-0.65
Bassa betaHCG	0.67	0.60-0.74
Etnia africana	1.72	1.33-2.20
Etnia asiatica	1.99	1.56-2.52
Gravidanza gemellare bicoriale	1.75	1.34-2.26
IVF	3.82	3.19-4.55

FAILURE RATE

Ricordarsi di menzionare la possibilità di non avere risultato!

First-trimester screening for trisomies by cfDNA testing of maternal blood in singleton and twin pregnancies: factors affecting test failure.

Galeva S^{1,2}, Gil MM^{1,3,4}, Konstantinidou L¹, Akolekar R^{2,5}, Nicolaides KH¹.

Failure rate gravidanze singole: 3.4%

Failure rate gravidanze gemellari bicoriali: 11.3%

Failure rate gravidanze gemellari monocoriali: 4.9%

Mai nelle gravidanze con vanishing twin



Impact of holoprosencephaly, exomphalos, megacystis and increased nuchal translucency on first-trimester screening for chromosomal abnormalities

Ultrasound Obstet Gynecol 2017; 50: 45–48

A. SYNGELAKI, L. GUERRA, I. CECCACCI, T. EFETURK and K. H. NICOLAIDES

Oloprosencefalia



78.4%
80% T13
Others 3.5%

Onfalocele



40.8%
45% T18
Others 5%

Megavesicica



18.5%
20% all
Others 20%

NT ≥ 3.5 mm

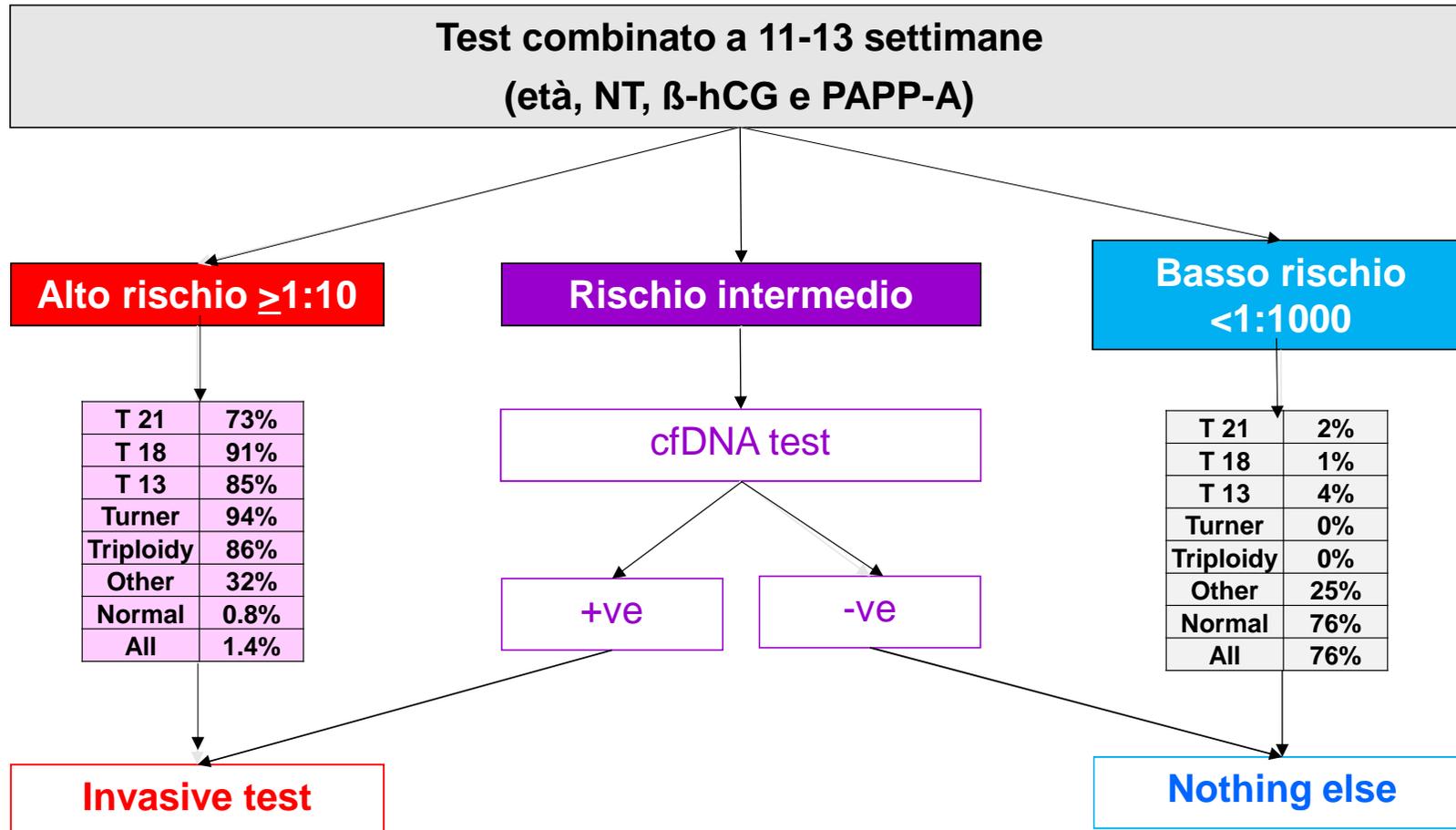


48.5%
50% T21
Others 5%

SBAGLIATO ESEGUIRE TEST DNA FETALE IN QUESTO GRUPPO

GUARDA IL FETO!

Test contingente



**Screening prenatale non invasivo basato sul DNA
(*Non Invasive Prenatal Testing – NIPT*)**

**TEST DEL DNA LIBERO CIRCOLANTE
NEL SANGUE MATERNO**

**PROPOSTA DI PROTOCOLLO DI SCREENING PRENATALE
PER LA VALUTAZIONE DEL RISCHIO DI ANEUPLOIDIE
DEI CROMOSOMI 21, 18, 13**

**ISUOG consensus statement on the impact of non-invasive
prenatal testing (NIPT) on prenatal ultrasound practice**



COOPERAZIONE



Botero– Dancing couple (A party)

- Discutere le **caratteristiche del processo di screening**, inclusa la necessità di eseguire un'ecografia
- Specificare che lo screening per le aneuploidie fetali **non include malformazioni fetali** o altre cause di anomalo sviluppo cognitivo
- Chiarire la **differenza tra test di screening e test diagnostico**
- Discutere le **opzioni in caso di test positivo** o la possibilità di scegliere test diagnostico come «prima-linea»
- Incitare il paziente a pensare a **cosa fare in caso di test positivo**
- Organizzare **counseling genetico** se il paziente ha ulteriori dubbi/domande

Grazie per l'attenzione!