



Valutazione non invasiva del rischio genetico per sindrome di Down

Data 30 maggio 2000
Categoria scienze_varie

Esistono varie metodiche per valutare non invasivamente il rischio genetico per sindrome di Down e porre indicazione ad una eventuale amniocentesi o prelievo dei villi corionici. Dato che non esiste un accordo unanime su quale sia il test più idoneo, alla St. Bartholomew's and the Royal London School of Medicine di Londra (dott. Wald e coll.) è stato valutato il potere predittivo combinato della misurazione dei livelli di varie proteine plasmatiche (proteina A, beta-HCG, alfa-fetoproteina, estriolo) associata alla valutazione della traslucenza nucale fetale all'ecografia, tramite una meta-analisi della letteratura disponibile. Analizzando i dati relativi a oltre 95.000 gravidanze, l'uso combinato di questi indicatori ha comportato uno 0,9% di falsi positivi con una sensibilità pari all'85%.

L'uso combinato di più indicatori di rischio non invasivi per trisomia 21 permette una indicazione più accurata all'eventuale esecuzione di test invasivi.

(N Engl J. Med 1999;341:461-7)