

Presidente

G. Cali
presidente@sieog.it

Past President

D. Paladini

Vice Presidenti

M. Lituania
G. Rizzo

Consiglieri

S. Guerriero
A. Iuculano
M. Lanna
G. Rembouskos
L. Rosignoli

Tesoriere

L. Di Luzio
tesoriere@sieog.it

Segretario

F. Labate
segretario@sieog.it

La Società Italiana di Ecografia Ostetrica e Ginecologica e Metodologie Biofisiche in considerazione dell'emergente grande importanza che stanno avendo i test non invasivi di diagnosi prenatale ed in particolare il test del cell free DNA (cfDNA o Non Invasive DNA Testing *NIDT*), sulla base di quanto è attualmente presente in letteratura e di quanto già espresso dalle più importanti Società Scientifiche Internazionali, ritiene opportune le seguenti precisazioni:

1. il test su cfDNA rappresenta un nuovo test di SCREENING per la sindrome di Down che dai primi studi scientifici promette di avere una buona affidabilità;
2. il potenziale migliorativo di tale test riguarda in particolare l'apparente bassa percentuale di falsi positivi che potrà potenzialmente ridurre la necessità di utilizzo di metodiche invasive di diagnosi prenatale;
3. il test va eseguito solo previa consulenza genetica ed un'ecografia eseguita da un operatore esperto nella diagnostica del primo trimestre
4. l'utilizzo del test deve essere integrato con le strategie di screening attuali e non sostituendosi a queste;
5. gli studi di validazione del cfDNA sono stati eseguiti principalmente su popolazioni ad alto rischio; i primi studi su popolazione generale sembrano confermare i dati degli studi precedenti, tuttavia, sono ancora in corso studi multicentrici finalizzati a valutare l'integrazione di tale test nelle attuali strategie di screening;
6. Il cfDNA non è un test diagnostico ma di screening per cui in nessun caso si può procedere ad interruzione di gravidanza senza una conferma attraverso esami diagnostici;
7. Il cfDNA ha dimostrato una buona attendibilità nell'identificazione della trisomia 21, una minore precisione per le trisomie 13, 18 e anomalie dei cromosomi X e Y. Non è in grado, attualmente, di identificare le altre patologie dei cromosomi che rappresentano oltre il 30% delle anomalie del cariotipo presenti nella popolazione a rischio. Tale limitazione va discussa con la gestante prima di effettuare il test.
8. attualmente gli unici test diagnostici sono rappresentati da tecniche invasive (villocentesi, amniocentesi);
9. diverse società scientifiche nazionali ed internazionali oltre la SIEOG stanno producendo documenti sulla corretta applicazione del cfDNA e ne seguono l'evoluzione;
10. è auspicabile la costituzione di una Commissione Nazionale multidisciplinare per valutare la possibile modalità di integrazione di tale test nei programmi di screening nazionali.

Il Consiglio di Presidenza SIEOG

Il Presidente SIEOG

