OLOGIE

Screening prenatale e NIPT: il calendario de gli esami in gravidanza settimana pe r settimana

1 settembre 2026 · 7 min di lettura

Quali esami fa una donna in gravidanza e in quale settimana: screening del I trimestre, NIPT dalla 10ª se ttimana, ecografia morfologica, amniocentesi. In cosa lo screening si distingue dalla diagnosi.

L'elenco degli esami consegnato alla prima visita di solito fa paura. In realtà dietro c'è una logica semplice: in determinate settimane di gravidanza si possono vedere determinate cose, non prima e non dopo. Una «finestra» persa spesso non si recupera più.

Questo articolo spiega cosa fare e quando, quali test rispondono a quali domande e in cosa lo screening si distingue radicalmente dalla diagnosi.

Screening e diagnosi sono cose diverse

La confusione tra queste due parole genera la maggior parte della paura, quindi partiamo da qui.

Lo screening valuta una probabilità. Risponde alla domanda «quanto è alto il rischio» e si applica a tutte le donne in gravidanza. Il risultato dello screening non è una diagnosi. «Rischio alto» significa «bisogna approfondire», non «il bambino ha la malattia».

La diagnosi dà una risposta «sì» o «no». Per questo serve materiale del feto: villi coriali o liquido amniotico. Q uesti metodi sono invasivi e comportano un piccolo rischio, quindi non si applicano a tutte ma solo se i ndicati.

Il NIPT, nonostante l'alta sensibilità, resta uno screening. Questo sorprende spesso le pazienti: un test co n sensibilità superiore al 99% per la trisomia 21 richiede comunque la conferma con un metodo invasivo pr ima di qualsiasi decisione. Il motivo è che sensibilità e valore predittivo non sono la stessa cosa: tra le do

nne con NIPT positivo la quota reale di casi confermati di trisomia 21 è di circa il 90% nel gruppo ad alto risc hio e sensibilmente inferiore in quello a basso rischio, mentre per le condizioni più rare è decisamente più bassa.

Il calendario degli esami settimana per settimana

Fino alla 10ª settimana: la prima visita

- conferma della gravidanza ed ecografia per datarla, contare i feti e localizzarli
- analisi di base: emocromo, gruppo sanguigno e fattore Rh, glicemia, TSH, ferritina, esame delle urine
- HIV, epatite B e C, sifilide
- IgG per rosolia e toxoplasma, se lo stato non è noto
- discussione sull'assunzione di acido folico e iodio
- misurazione della pressione arteriosa e dell'IMC: da questi numeri inizia la valutazione del rischio di p reeclampsia.

alla 10ª settimana in poi: NIPT

Il test prenatale non invasivo si può fare a partire dalla 10ª settimana. È un'analisi del sangue materno, in cui circola DNA fetale libero.

osa mostra il NIPT:

- le trisomie 21 (sindrome di Down), 18 (sindrome di Edwards), 13 (sindrome di Patau), con sensibilità su periore al 99% per la trisomia 21
- le anomalie dei cromosomi sessuali
- nei pannelli estesi, le sindromi da microdelezione e altre condizioni. Ma proprio qui bisogna essere cauti: il valore clinico dei pannelli estesi è limitato, per la maggior parte delle condizioni rare danno molti falsi positivi, e le principali società scientifiche di settore non li raccomandano come screening di routine

- il sesso del feto, come risultato secondario ma per molti gradito.

A chi è particolarmente utile il NIPT: età superiore a 35 anni, rischio «alto» o «intermedio» allo screening co mbinato, anamnesi complicata, un'ansia che si vuole sciogliere senza una procedura invasiva.

Limiti da conoscere: il NIPT non vede le malformazioni (del cuore, del tubo neurale, degli arti), lo fa so lo l'ecografia; è meno affidabile nelle gravidanze multiple e con un IMC molto alto; a volte il risultato è i ndeterminato e il test va ripetuto. E soprattutto: un risultato positivo del NIPT si conferma con la diagno si invasiva, non si prendono decisioni in base a esso.

Il test è disponibile nella sezione diagnostica genetica.

11+0 – 13+6 ettimane: screening del I trimestre

La «finestra» più importante di tutta la gravidanza. Perderla significa rinunciare alla maggior quantità di i nformazioni ottenibile in una sola visita.

Si compone di due parti:

cografia. Si valutano la lunghezza vertice-sacro (deve essere di 45–84 mm, ed è per questo che la f inestra è così stretta), la translucenza nucale, la presenza dell'osso nasale, i flussi, l'anatomia precoce d el feto, il corion, oltre alla lunghezza della cervice e al flusso nelle arterie uterine.

Biochimica del sangue — PAPP-A e ²CG libera.

Un programma informatico combina questi dati con l'età della madre, il peso, l'epoca gestazionale e l'anamnesi e calcola il rischio individuale di anomalie cromosomiche. Inoltre lo screening moderno del I trimestre valuta il rischio di preeclampsia, ed è forse la sua parte più pratica: quando si individua un rischio alto, la profilassi iniziata prima della 16ª settimana riduce davvero la probabilità di complicanze gravi nella seconda metà della gravidanza.

Questo esame va fatto su un apparecchio di classe esperta e da uno specialista con il certificato appropriato: qui tutto dipende dalla qualità dell'ecografia. A Ekstramed è l'ambito dell'ecografia esperta e della diagnosi prenatale.

11–14 ettimane: villocentesi (se indicata)

Il primo metodo invasivo. Sotto guida ecografica si prelevano cellule del corion e si studia l'assetto cromosomico. Indicazioni: rischio alto allo screening o al NIPT, malformazioni all'ecografia, patologia ge netica nota in famiglia.

15–20 ettimane: screening biochimico del II trimestre

Si usa in modo selettivo, per esempio se la donna si è rivolta al medico troppo tardi per lo screening del I trimestre. Si valutano AFP, hCG, estriolo libero, a volte inibina A.

alla 15ª–16ª settimana: amniocentesi (se indicata)

La finestra standard è di circa 15–20 settimane; per indicazioni particolari la procedura si esegue anche più tardi. Si preleva una piccola quantità di liquido amniotico con un ago sottile sotto guida ecografica. Dà un risultato cromosomico preciso e, se necessario, genetico-molecolare. Il rischio di perdita della gravidanza secondo le stime attuali è basso, circa lo 0,1–0,3%, ed è proprio per questo che la procedura si esegue solo per indicazioni fondate, in mani esperte.

iù avanti, dopo la 18ª–20ª settimana, per indicazioni particolari si può eseguire la cordocentesi, il prelievo d i sangue dal cordone ombelicale.

18–21 ettimane: ecografia morfologica

La seconda ecografia chiave. Si valutano in dettaglio tutti gli organi e apparati: il cuore con la sezione a quattro camere e i vasi efferenti, il cervello, i reni, lo stomaco, la parete addominale anteriore, la colonna vertebrale, gli arti. Si controllano anche la posizione della placenta, la quantità di liquido amniotico e la lunghezza della cervice.

Molte malformazioni del tutto invisibili al NIPT si individuano proprio qui. Nessuna analisi del sangue può so stituire questo esame.

24–28 ettimane: curva da carico di glucosio

Il test per il diabete gestazionale. Sgradevole ma necessario: il diabete gestazionale spesso non dà alcun sintomo, e individuarlo e controllarlo influisce direttamente sull'andamento della gravidanza e sul peso del bambino alla nascita. Con le donne Rh negative nello stesso periodo si discute la profilassi d ell'incompatibilità Rh.

30–34 ettimane: terza ecografia con Doppler

Si valutano la crescita e il peso del feto, lo stato della placenta, la quantità di liquido e il flusso nei vasi del cordone ombelicale e del cervello fetale. La domanda principale di questa fase è se il bambino riceve abbastanza nutrimento e ossigeno.

34–40 ettimane: preparazione al parto

Analisi di controllo, cardiotocografia, valutazione della posizione del feto, discussione del piano del parto. La frequenza delle visite aumenta a una ogni 1–2 settimane.

osa fare in caso di «rischio alto»

on calma e in ordine:

1. Non leggere sentenze nei numeri. Un rischio di 1:100 significa che su 100 donne con lo stesso risultato, 99 non avranno un bambino con questa specifica anomalia cromosomica. È un'allerta alta, non una diagnosi
2. onsultare un genetista. Valuterà il risultato nel contesto della vostra anamnesi, dell'ecografia e dell'età, e vi dirà esattamente cosa controllare dopo

3. Scegliere il passo successivo: il NIPT come screening di approfondimento o la diagnosi invasiva co me risposta definitiva. La scelta dipende da cosa ha destato il sospetto: con malformazioni al l'ecografia di solito si parla di test invasivo, con un rischio «numerico» senza reperti è possibile il NIPT

4. Non affrettare le decisioni prima di avere una diagnosi confermata. I falsi positivi dello screening sono un fenomeno comune: è per questo che lo screening ha una seconda fase.

omande frequenti

Si può sostituire lo screening del I trimestre con il NIPT? No, non sono test intercambiabili. Il NIPT è più preciso per le trisomie, ma non valuta l'anatomia del feto, la lunghezza della cervice e il rischio di pree clampsia. L'ideale è l'ecografia a 11–13 settimane in combinazione con il NIPT o con lo screening combin ato.

Il NIPT è sicuro? Sì. È un normale prelievo di sangue dalla vena della madre; per il feto non c'è alcun rischio.

osa fare se mi sono rivolta al medico alla 15ª settimana? Lo screening del I trimestre non è più possibile, m a sono disponibili il NIPT, lo screening biochimico del II trimestre e un'ecografia morfologica completa a 1 8–21 settimane. Rivolgetevi al medico senza rimandare oltre.

L'amniocentesi è obbligatoria dopo un NIPT sfavorevole? Prima di qualsiasi decisione la diagnosi deve ess ere confermata. Il NIPT è uno screening, e i falsi positivi capitano, soprattutto per le condizioni più rare.

Quante ecografie si possono fare in gravidanza? L'ecografia diagnostica non ha effetti dannosi dimostrati sul feto. Il numero è determinato dalle indicazioni mediche, non da un «limite».

Dove fare lo screening prenatale a Ivano-Frankivsk? Nella clinica Ekstramed sono disponibili ecografia e sperta, screening combinato, NIPT e diagnosi invasiva, oltre ai programmi di monitoraggio della gra vidanza con tutti gli esami nei tempi giusti. Per prenotare: sezione contatti.

L’articolo ha carattere informativo e non sostituisce la visita medica. L’entità e i tempi degli esami vengono definiti dall’ostetrico-ginecologo caso per caso.