

NOTE INFORMATIVE

VILLOCENTESI

Eseguito colloquio informativo in data dal Dr/Prof Durata colloquio

Note Informative

Che cos'è la Villocentesi? È un esame di tipo invasivo che consiste nell'eseguire un prelievo della parte più esterna della placenta (villi coriali), tra la 10^a e la 12^a settimana di gestazione.

Cosa sono i Villi coriali? Sono delle microscopiche ramificazioni che formano la parte più esterna della placenta ed hanno lo stesso patrimonio genetico del feto.

Quando viene consigliata la Villocentesi? Questo esame viene raccomandato nei casi in cui:

- ✓ la gestante ha superato i 35 anni di età
- ✓ vi sia presenza di un'anomalia cromosomica nei genitori
- ✓ l'esame ecografico sia positivo alla presenza di malformazione
- ✓ vi sia componente familiare con alterazione cromosomica
- ✓ serva per studiare il DNA fetale
- ✓ serva per ricercare possibili agenti infettivi

Questo prelievo è volto a specificare se il feto presenta o meno anomalie cromosomiche attraverso l'analisi del cariotipo fetale, valutando **numero e forma dei cromosomi**. I cromosomi sono 46 ed hanno una forma in genere riconoscibile; 23 di questi sono ereditati dalla madre e 23 dal padre. Pertanto il cariotipo normale si indica come 46, XX per la femmina e 46, XY per il maschio.

Nella maggioranza dei casi in cui il numero e/o la forma dei cromosomi sono alterati possono derivarne quadri clinici più o meno gravi per il nascituro (esempio: *sindrome di Down* (Trisomia 21) o *sindrome di Edwards* (Trisomia 18), etc). In questi casi saranno fornite spiegazioni approfondite da parte dei medici competenti del settore: Citogenetista ed Ostetrico.

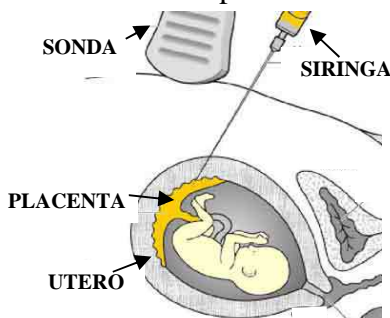
Oltre all'esame dei cromosomi è possibile eseguire altre indagini che, però, sono riservate esclusivamente a casi specifici di coppie a rischio per malattie genetiche trasmissibili quali:

- ✓ la distrofia muscolare di Duchenne e di Beker
- ✓ la fibrosi cistica
- ✓ la talassemia
- ✓ l'emofilia

Che cosa NON può dire la Villocentesi? L'esame dei cromosomi non può identificare tutti i difetti. Alcune malformazioni non riconoscibili con questo esame potrebbero essere diagnosticate, ma non sempre, tra la 19^a e la 22^a settimana di gravidanza con un esame ecografico.

È comunque importante chiarire che tante anomalie anatomiche o funzionali possano essere riconosciute solo dopo la nascita.

In che cosa consiste e come si esegue la Villocentesi? La villocentesi è una prestazione diagnostica ambulatoriale preceduta da un colloquio informativo.



La Villocentesi viene di solito eseguita tra la 10^a e 12^a settimana di gestazione per evitare l'aumento del rischio di danni agli arti fetali, riportati su prelievi effettuati più precocemente (antecedenti alla 10^a settimana).

Il prelievo di villi coriali viene eseguito dopo aver controllato con l'ecografia l'embrione, la quantità di liquido amniotico e la posizione della placenta, per poter decidere correttamente l'inserzione dell'ago per il prelievo. Una volta identificato il punto migliore, si sterilizza la cute e, sempre sotto guida ecografica, si inserisce l'ago attraverso la parete addominale e la parete dell'utero, sino a raggiungere la placenta.

Raggiunta la placenta i villi vengono prelevati attraverso un sistema di aspirazione sterile (vacutainer).

L'inserimento dell'ago, in alcuni casi, può dare una sensazione di dolore quando attraversa la parete dell'utero; dall'inserimento dell'ago il prelievo dura in media un minuto.

La Villocentesi è un esame doloroso? La maggior parte delle pazienti descrive questo esame come poco doloroso.

Quali sono gli esami preliminari da eseguire prima della Villocentesi? Solitamente vengono richiesti il Gruppo e fattore RH suo e del suo compagno, Test di Coombs indiretto e HIV (consigliato, ma non obbligatorio).

Qualora poi, il Suo fattore Rh fosse negativo e quello del marito positivo, si eseguirà la profilassi con immunoglobuline anti-D post prelievo.

Che cosa è necessario fare prima e dopo la villocentesi? Non ci sono particolari precauzioni da seguire prima della Villocentesi.

Si consiglia di non urinare nelle due ore precedenti il prelievo, perché la vescica piena rende questo esame più agevole.

Dopo la villocentesi non è necessaria la somministrazione di antibiotici o farmaci per prevenire le contrazioni dell'utero. È importante che per alcuni giorni si astenga da sforzi fisici e da rapporti sessuali.

Quali sono le principali complicanze o problematiche che si possono avere in seguito alla Villocentesi? Essendo questo un esame invasivo, in alcuni casi può comportare:

- ✓ *aumento del rischio di aborto:* l'abortività spontanea nella fase della gestazione alla quale viene eseguita la villocentesi è circa del 2-3%. Il rischio aggiuntivo causato dal prelievo è di circa 1 caso su 100/200 prelievi. Non ci sono rischi stimabili di danni determinati dall'ago sul corpo del feto
- ✓ nel 2-5% dei casi, nelle ore successive al prelievo, possono manifestarsi: modesta perdita di liquido, crampi uterini, piccole perdite di sangue o febbre. Di solito queste complicanze precoci scompaiono senza problemi. Nel caso in cui dovessero persistere potrebbe aumentare il rischio di aborto tardivo; per cui dovrà **recarsi subito** in Ospedale per un controllo
- ✓ *ripetizione del prelievo:* raramente, circa nell'1% dei casi, non si riesce a prelevare una quantità sufficiente di villi al primo prelievo. In questi casi è necessario effettuare un secondo prelievo. Se anche questo tentativo dovesse fallire, può venire consigliata un'amniocentesi dopo circa 4 settimane
- ✓ raro è il caso di sepsi materna.

Quali sono le modalità di esecuzione dell'analisi dei Villi Coriali? I criteri utilizzati per l'indagine citogenetica sono quelli raccomandati dalle linee guida della "Società Italiana di Genetica Umana" (S.I.G.U.) e del "Gruppo Europeo di Studio sulla Diagnosi Prenatale"; dopo la valutazione del campione prelevato, lo si suddivide in due parti (aliquote), al fine di ottenere un *preparato diretto* ed un *preparato colturale*.

Per il *preparato colturale* è necessario far crescere e moltiplicare le cellule del villo per alcuni giorni, fino a quando vi è un numero sufficiente di cellule per eseguire l'analisi dei cromosomi.

Il completamento di entrambe le analisi richiede un tempo che può variare dalle due alle tre settimane.

L'impossibilità di pervenire ad una diagnosi può verificarsi in rarissimi casi, per motivi generalmente correlati ad una ridotta crescita dai villi in coltura e ad assenza di cellule in divisione nel preparato diretto.

L'analisi sia del *preparato diretto* sia *colturale* ottimizza l'affidabilità della diagnosi.

L'utilizzo di una sola delle due analisi porta ad una affidabilità pari al 98-99% (dati riferiti in letteratura).

In caso di riscontro di due o più linee cellulari con diverso cariotipo (mosaico cromosomico) e nei casi in cui sussiste una differenza di risultato nei due preparati può rendersi necessaria un'ulteriore indagine citogenetica eseguibile su di un prelievo di liquido amniotico o di sangue del cordone ombelicale. In questo caso verrà informata, in sede di consulenza genetica, circa la possibilità di eseguire ulteriori accertamenti diagnostici.

È possibile, in alcuni casi, che il risultato richieda, per una sua più corretta interpretazione, l'estensione dell'esame citogenetico ai genitori e/o l'applicazione di indagini molecolari.

Esiste inoltre, la possibilità di errore diagnostico, limitato a rarissimi casi, dovuto a discordanza fra l'esito della diagnosi citogenetica prenatale ed il cariotipo riscontrato alla nascita. Tale discordanza può essere imputata a cause diverse: contaminazione del campione con cellule di origine materna, mosaici a bassa percentuale o presenza di anomalie cromosomiche di struttura non rilevabili con le tecniche applicate o per altri motivi tecnici.

Entro quanto tempo sarà pronto il referto? La consegna del referto è prevista in genere entro 21 giorni dall'esecuzione dell'esame; gli eventuali ritardi (fino a 28 giorni) nella consegna dell'esito sono dovuti a motivi di carattere tecnico (lenta crescita delle cellule fetali, ecc.) e ad approfondimenti diagnostici. Sarà nostra premura avvisarLa prima della data prevista per il ritiro dei referto.

Io sottoscritta
nata il/...../..... Nazionalità lingua
parlata, richiedo che venga eseguito il prelievo dei villi coriali con lo
scopo di studiare il numero e la forma dei cromosomi del feto.

Dichiaro di aver avuto un colloquio con il Dr/Prof.
Medico Ostetrico Ginecologico e di essere stata informata in modo chiaro e a me comprensibile sulla
procedura adottata, per l'esecuzione della Villocentesi, sui suoi limiti e sul fatto che:

1. l'esecuzione della villocentesi dipende in ogni momento dalla mia volontà e richiesta.
2. il passaggio dell'ago attraverso addome e utero può comportare dolore, di solito lieve e di breve durata
3. in 2-5 casi su 100, a seguito della villocentesi, si possono avere problemi minori come crampi all'utero, perdite ematiche o di liquidi dalla vagina. Più raramente si manifestano febbre, dolori e brividi. Qualora questo avvenisse, devo **immediatamente** andare in ospedale
4. a seguito alla Villocentesi c'è il rischio aggiuntivo di aborto, 1 caso su 100/200 prelievi circa. Questo rischio è aggiuntivo a quello che esiste (2-3 casi su 100 circa) di aborto spontaneo tra la 10^a e 12^a settimana, anche senza eseguire la Villocentesi
5. in 1 caso su 100 circa esiste la possibilità che non si riesca a prelevare una quantità sufficiente di villi; se ciò dovesse accadere sarà necessario ripetere il prelievo. Nei rari casi di ulteriore insuccesso verrà programmata un'amniocentesi circa 4 settimane dopo
6. l'impossibilità di pervenire ad una diagnosi può verificarsi in rarissimi casi, per motivi generalmente correlati ad una ridotta crescita dei villi in coltura e/o assenza di cellule in divisione nel preparato diretto. Nell'1-2 % dei casi l'affidabilità dell'esame può essere ridotta per i motivi esposti nelle note informative. L'analisi sia del *preparato diretto* che *colturale* ottimizza l'affidabilità della diagnosi. L'utilizzo di una sola delle due analisi, in base all'esperienza internazionale, porta ad un'affidabilità pari al 98-99%. Non si possono escludere casi di differenza nell'esito dei due preparati
7. in alcuni casi il riscontro di due o più linee cellulari con diverso cariotipo (mosaicismo cromosomico) può rendere necessario eseguire ulteriori accertamenti, con ripetizione del prelievo. In questa circostanza verrò informata con una consulenza genetica sulle possibilità di approfondimento diagnostico. È anche possibile che il risultato richieda, per una più corretta interpretazione, l'estensione dell'esame citogenetico a me e al padre del bambino o l'applicazione di indagini molecolari

8. il referto sarà pronto dopo circa 21 giorni dalla data della Villocentesi; in caso di ritardi (fino a 28 giorni) dovuti a motivi tecnici (lenta crescita fetale, ecc.) o nel caso in cui fossero necessari ulteriori approfondimenti diagnostici verrò avvisata prima della data prevista per il ritiro del referto.

Al fine di garantire una mia maggior rintracciabilità lascio il seguente **recapito telefonico**:

9. esiste la possibilità di errore diagnostico, limitata o rarissimi casi, dovuto a discordanza fra esito della diagnosi citogenetica ed il cariotipo riscontrato alla nascita. Tale discordanza può essere imputata a cause diverse: contaminazione dei campioni con cellule di origine materna, mosaici a bassa percentuale, presenza di anomalie cromosomiche di struttura non rilevabili con le tecniche applicate o altri motivi tecnici

10. la qualità dei preparati cromosomici non garantisce la possibilità di individuare le anomalie strutturali di ridotte dimensioni

11. esistono difetti congeniti non rilevabili con questa indagine, in quanto non associati ad anomalie cromosomiche

12. esistono casi in cui non possono essere stabilite con certezza le conseguenze cliniche associate ad un'anomalia cromosomica. I chiarimenti del caso mi saranno forniti in sede di consulenza.

La firma che qui appongo, indica che ho letto e compreso il significato dei suddetti punti, che ho potuto discutere i problemi elencati e che ho quindi potuto valutare le notizie necessarie per richiedere di essere sottoposta a Villocentesi e diagnosi citogenetica prenatale.

Dichiaro di aver ricevuto risposte in merito a

.....
.....
.....
.....

Dichiaro, inoltre, che mi è stato chiesto se volevo essere assistita nell'informazione da una persona di mia fiducia ed ho risposto negativamente / positivamente indicando il/la sig./ra

Data

Firma dell'Assistita / Tutore

Firma dell'Interprete e/o Persona di fiducia:

Firma del Medico