

NOTE INFORMATIVE AMNIOCENTESI PRECOCE DIAGNOSI CITOGENETICA PRENATALE

Eseguito colloquio informativo in data dal Dr/Prof Durata colloquio

Note Informative

Che cos'è l'Amniocentesi? È un'indagine diagnostica invasiva che consiste nel prelevare una piccola quantità di liquido amniotico (il liquido di cui è circondato il feto per tutta la durata della gravidanza). Il prelievo viene fatto con un ago sottile che, inserito attraverso la parete addominale raggiunge, sotto guida ecografica, il sacco amniotico. L'Amniocentesi viene eseguita dalla 16^a-18^a settimana. Per casi particolari si può eseguire più tardi (esempio infezione da *citomegalovirus*). Nel liquido prelevato sono contenute cellule che originano dalla pelle, dai polmoni, dalla vescica del feto e da altri tessuti ancora. Dall'analisi di questo materiale si possono individuare anomalie dei cromosomi (per esempio la sindrome di Down), disturbi legati al sesso, alcune malattie metaboliche e infine le anomalie legate allo sviluppo (come la *spina bifida*).

Che cos'è il liquido amniotico? La funzione principale del liquido amniotico è quella di fare da barriera di protezione per il feto e di apportargli le sostanze nutritive di cui ha bisogno per il suo sviluppo.

Il liquido amniotico contiene cellule fetali che forniscono molte informazioni. La sua analisi può indicare la presenza o l'assenza di problemi che potrebbero nuocere al nascituro.

Quando viene consigliata l'Amniocentesi? Questo esame è indicato alle donne che hanno superato i 35 anni di età ma anche quando, a seguito dell'esecuzione del "Bi-test", viene rilevato una stima di rischio elevato di alterazioni cromosomiche, a seguito di un'ecografia che ha evidenziato dei problemi del feto o nel caso in cui in famiglia ci siano malattie ereditarie trasmissibili.

Decidere se eseguire l'Amniocentesi durante la gravidanza può essere difficile. È importante che Lei sappia che non si deve fare l'esame se non lo vuole. L'Amniocentesi dovrebbe essere richiesta solo se si pensa che sia importante per la coppia avere le informazioni che l'analisi può fornire ed essere convinti che sia giustificato il rischio del prelievo.

A che cosa può servire l'Amniocentesi? Questo esame 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, allo stato attuale, 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 talassemia*
- ✓ *la fibrosi cistica*
- ✓ *l'emofilia*

Nel liquido amniotico viene inoltre dosata una sostanza chiamata *alfa-fetoproteina* (AFP). Questa sostanza è presente nel liquido amniotico in piccolissima quantità. Quando nello sviluppo del feto si formano delle aperture della colonna dorsale (*spina bifida*), o nella scatola cranica (*encefalocele*), o nella parete addominale (*gastroschisi* o *onfalocele*), l'AFP aumenta moltissimo. In alcuni casi l'AFP può essere aumentato anche in assenza di qualunque difetto. Quindi quando con l'Amniocentesi si trovano valori alti di AFP, occorre sottoporre il feto ad un esame ecografico accurato. Oltre a questi sul liquido amniotico possono essere eseguiti molti altri esami. Questi, però, vengono consigliati dal Medico Curante, dal ginecologo o dal genetista quando vi sono particolari problemi ereditari nella famiglia o sospetti particolari derivati da altri esami eseguiti in

gravidanza.

Che cosa NON può dire l'Amniocentesi? 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.

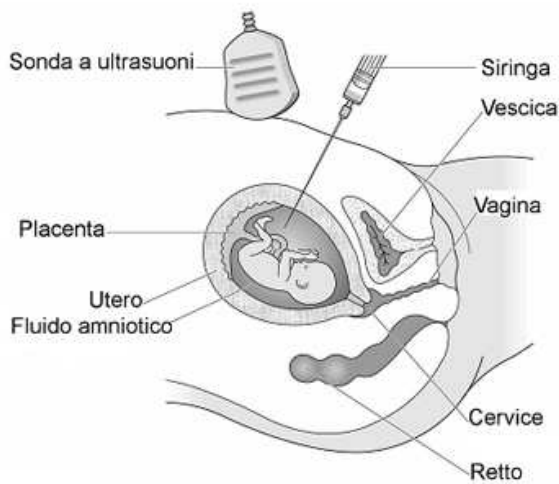
È comunque importante chiarire che tante anomalie anatomiche o funzionali possano essere riconosciute solo dopo la nascita.

Quali sono gli esami preliminari da eseguire prima dell'Amniocentesi? Solitamente vengono richiesti il Gruppo e fattore RH suo e del marito, 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.

Nel caso in cui fosse positiva per l'HIV c'è un piccolo rischio che l'Amniocentesi possa causare il passaggio del virus HIV al Suo bambino. È importante quindi, nel caso fosse risultata positiva al test, che lo discuta con il Medico in maniera che possano adottare le misure necessarie per minimizzare il rischio di trasmissione al bambino durante l'Amniocentesi.

In che cosa consiste l'esecuzione dell'Amniocentesi? È una prestazione di diagnostica ambulatoriale. Prima dell'Amniocentesi avrà già avuto un colloquio per valutare i contenuti di queste informazioni, la necessità di eseguire esami particolari ed avrà già eseguito l'esame ecografico per accertare che la gravidanza sia in regolare evoluzione.



Il prelievo di liquido amniotico (Amniocentesi) viene eseguito dopo aver controllato con l'ecografia la condizione fetale e la quantità di liquido amniotico per individuare il punto di inserzione dell'ago.

Una volta identificato, la cute viene disinfettata e, sempre sotto guida ecografica, verrà inserito l'ago attraverso la parete addominale e la parete dell'utero sino a raggiungere il liquido amniotico. Quindi se ne preleverà una piccola quantità (15 ml), che costituisce non più del 10%, del liquido totale e che, nel giro di poche ore si riformerà.

L'inserimento dell'ago, in alcuni casi, può dare una sensazione di dolore e di crampo quando l'ago attraversa l'utero. Il prelievo dura pochi minuti.

L'Amniocentesi è un esame doloroso? La maggior parte delle pazienti descrive l'Amniocentesi come poco fastidiosa.

Che cosa è necessario fare prima e dopo l'Amniocentesi? Non vi sono particolari precauzioni da seguire prima dell'Amniocentesi; dopo l'esame non è indispensabile la somministrazione di antibiotici o di farmaci per controllare le contrazioni dell'utero. È importante astenersi da sforzi fisici e da rapporti sessuali per alcuni giorni.

Quali sono le principali complicanze o problematiche che si possono avere a seguito all'Amniocentesi? La maggior parte delle gestanti tollera bene la procedura e non ha alcuna complicazione. Tuttavia l'Amniocentesi essendo una procedura invasiva e può comportare i seguenti rischi:

- ✓ **aumentato rischio di aborto:** l'abortività spontanea nella fase della gestazione nella quale viene eseguita l'Amniocentesi è circa dall'1%. il rischio aggiuntivo causato dal prelievo è di circa 1 caso ogni 200-400 prelievi. Questo rischio è determinato sostanzialmente da rottura delle membrane e/o infezioni. Non vi sono rischi stimabili di danni determinati dall'ago sul corpo del feto. Rarissimo è il rischio di sepsi materna
- ✓ nel 2% dei casi in seguito al prelievo, nelle ore successive all'esame possono talora manifestarsi una modesta perdita di liquido, crampi all'utero, piccole perdite di sangue o febbre. Di solito queste complicanze precoci scompaiono senza ulteriori problemi. In una piccola percentuale di casi, difficilmente valutabili, queste complicanze possono persistere e aumentare il rischio di parto pretermine. Nel caso in cui si verificasse quest'evenienza, dovrà presentarsi **immediatamente** in ospedale per un controllo

- ✓ *ripetizione del prelievo*: raramente, meno dell'1% dei casi non si riesce a prelevare il liquido al primo prelievo. In questi casi è necessario fare un secondo prelievo. Se anche questo dovesse fallire, l'esecuzione dell'esame deve essere programmato la settimana successiva
- ✓ Raro è il caso di sepsi materna.

Quali sono le modalità di esecuzione dell'analisi dell'Amniocentesi? I criteri utilizzati per l'indagine citogenetica sono quelli raccomandati dalle linee guida della "Società italiana Genetica Umana" (SIGU) e del "Gruppo Europeo di Studio sulla Diagnosi Prenatale".

La componente cellulare del liquido amniotico viene raccolta e suddivisa in più colture parallele ed indipendenti. Viene poi fatta crescere e moltiplicare per alcuni giorni fino a quando vi è un numero sufficiente di cellule per eseguire l'analisi dei cromosomi. Questa fase richiede 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 delle cellule in coltura oppure alla massiva presenza di sangue o meconio.

In caso di riscontro di due o più linee cellulari con diverso cariotipo (mosaicismo cromosomico) può rendersi necessaria un'ulteriore indagine citogenetica generalmente su di un prelievo di sangue del cordone ombelicale. In questa circostanza sarà informata in sede di consulenza genetica riguardo alle possibilità di eseguire un altro approfondimento diagnostico. È possibile 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 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.

Entro quanto tempo sarà pronto il referto? La refertazione è prevista in genere entro 21 giorni dalla data di arrivo del campione in laboratorio. In caso di ritardi dovuti a motivi tecnici (lenta crescita delle cellule fetali ecc.) e ad approfondimenti diagnostici, sarà avvisata prima della data prevista per il ritiro del referto

Cosa accade se i risultati mostrano che il bambino ha un difetto cromosomico? Nel caso in cui i risultati mostrano che il suo bambino ha un difetto cromosomico, sarà cura del medico specialista in genetica e del medico specialista in ostetricia chiarire il significato del risultato e cosa questo può comportare al bambino, se esista o meno una cura o un trattamento disponibile.

Io sottoscritta

nata il/...../..... Nazionalità lingua

parlata richiedo che venga eseguito il prelievo di liquido amniotico

(Amniocentesi) con lo scopo di studiare il numero e la forma dei cromosomi del feto e di valutare la quantità di alfa-feto proteina.

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 dell'esame "Amniocentesi" su i suoi limiti e sul fatto che:

1. l'esecuzione dell'Amniocentesi 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 casi su 100 in seguito ad Amniocentesi si possono avere problemi minori come crampi all'utero, piccole perdite di sangue o di liquidi dalla vagina. Più raramente si manifestano febbre, dolori e brividi. Qualora questo avvenisse, devo presentarmi **immediatamente** in ospedale
4. in seguito ad Amniocentesi vi è il rischio aggiuntivo di perdere la gravidanza in 1 caso su 200-400 prelievi circa. Questo rischio è aggiuntivo al rischio esistente di 1 caso su 100 circa di aborto spontaneo tra la 14^a e la 20^a settimana, anche senza eseguire l'Amniocentesi
5. in 1 caso su 100 circa vi è la possibilità che alla prima inserzione dell'ago non si riesca a prelevare una quantità sufficiente di liquido amniotico, in questa condizione sarà necessario ripetere il prelievo una

seconda volta. Nei rari casi di ulteriore insuccesso verrà programmata un'Amniocentesi la settimana successiva

6. l'impossibilità di pervenire ad una diagnosi può verificarsi in rarissimi casi, per motivi generalmente correlati ad una ridotta crescita delle cellule fetali in coltura oppure per la massiva presenza di sangue o meconio nel liquido amniotico
7. in alcuni casi il riscontro di due e più linee cellulari con diverso cariotipo (mosaico cromosomico) può rendere necessario eseguire ulteriori accertamenti, con ripetizione dell'indagine citogenetica su sangue fetale o altro. 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 21 giorni dalla data dell'Amniocentesi; in caso di ritardi (fino a 28 giorni) dovuti a motivi tecnici (lenta crescita fetale, ecc.) o se saranno 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 campione 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 Amniocentesi e diagnosi citogenetica prenatale.

Dichiaro, inoltre, 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