

INFORMAZIONE E CONSENSO ALL'EFFETTUAZIONE DELL'AMNIOCENTESI

Che cos'è l'amniocentesi? Come e quando si effettua?

L'amniocentesi consiste nel prelievo di liquido amniotico sotto guida ecografica mediante un ago sottile, effettuabile dalla 15° settimana compiuta di età gestazionale. Dopo l'individuazione mediante ecografia di una falda adeguata di liquido amniotico e dopo disinfezione della sede di infissione dell'ago si procede all'inserimento di quest'ultimo attraverso la parete addominale materna fino ad attraversare la membrana del sacco amniotico. Dopo eliminazione di una piccola quantità di liquido amniotico (per ridurre il rischio di contaminazione materna del liquido) se ne aspirano 15-20 cc che vengono raccolti in provette.

Quali sono le motivazioni per le quali una donna può decidere di sottoporsi all'amniocentesi:

Ferma restando la facoltà della persona assistita, resa edotta dei rischi, di richiedere di sottoporsi all'esame, costituiscono attualmente condizioni riconosciute di aumentato rischio per anomalie cromosomiche, secondo il Decreto Ministeriale del 10/9/1998, l'età materna avanzata (> 35 anni), la presenza di un assetto cromosomico particolare in uno o in ambedue i genitori, un precedente figlio con malattia cromosomica, malformazioni fetali rilevate all'esame ecografico, un test di screening (es. test combinato) che indichi un rischio elevato per trisomia 21 o altra anomalia, una consulenza genetica che suggerisca l'effettuazione dell'esame.

Resta ferma la facoltà della persona assistita che si trova nelle suddette condizioni di rischio di non sottoporsi all'esame.

Obiettivi della metodica diagnostica

Costituiscono obiettivi dell'esame la determinazione del cariotipo fetale, l'esame del DNA fetale o l'eventuale ricerca di agenti infettivi virali o protozoari. In tutti i casi la possibilità di individuare una malattia genetica dipende dall'indicazione all'accertamento e dalle metodiche di laboratorio impiegate nella fase diagnostica.

In quale percentuale il prelievo ha successo?

Il successo del prelievo è del 98% al primo tentativo e del 99,8 % ad un eventuale secondo tentativo.

È un esame che richiede una particolare preparazione?

Non è necessaria alcuna preparazione specifica. Non è necessario digiuno ed è opportuno che la vescica materna venga svuotata poco prima dell'esame. I dati desumibili dalla letteratura non raccomandano attualmente alcuna premedicazione farmacologica all'esame in modo routinario.

E' un esame doloroso? Possono presentarsi complicazioni?

L'esame non è doloroso. Possono però verificarsi complicazioni. I rischi materni sono quelli comuni alle procedure invasive; sono possibili, seppur molto raramente, complicazioni materne anche gravi; i rischi fetali sono l'aborto e/o complicanze della gravidanza che presentano una incidenza dell'0,5 -1 % circa. Il rischio di malformazioni fetali è sovrapponibile a quello della popolazione generale se l'esame viene effettuato dopo la 15° settimane compiute di età gestazionale.

È un esame diagnostico che ha dei limiti?

L'accuratezza diagnostica nell'analisi del cariotipo fetale è molto elevata. Sono riportate in letteratura percentuali di fallimento dell'analisi citogenetica dello 0,2%, falsi positivi nello 0,2-0,5% circa, falsi negativi in proporzione 1:5000 casi; in caso di mosaicismo (eventualità che si presenta nell'1 :1000 dei casi) può essere suggerito dalla consulenza genetica procedere a cordocentesi.

La sottoscritta _____ dichiara:

- di essere stata esaurientemente informata dal Dr. _____ in merito a scopi, modalità di effettuazione, accuratezza diagnostica, limiti ed effetti collaterali/complicazioni, dettagli tecnici dell'indagine;
- di essere a conoscenza della possibilità chiedere all'operatore di sospendere il prelievo e che l'operatore stesso potrebbe a sua volta decidere di sospenderlo in funzione di condizioni di rischio che potrebbero evidenziarsi;



- di essere a conoscenza del fatto che l'impegno del medico operatore resta esclusivamente limitato alle procedure di prelievo e non è esteso ad eventuali problemi di pertinenza del Laboratorio di Genetica che formula la diagnosi;
- **di decidere di sottoporsi** all'indagine diagnostica
- **di decidere di non sottoporsi** all'indagine diagnostica

nella più assoluta libertà, avendo avuto la possibilità di rivolgere ogni eventuale domanda al medico ottenendone risposte adeguatamente esaurienti.

Data / /

(firma della paziente)

(firma del medico)

Dichiara inoltre di aver verificato l'esatta trascrizione dei dati riportati sulle provette e sui fogli di accompagnamento

(firma della paziente)