

Nota informativa:

Diagnosi prenatale citogenetica mediante villocentesi

La diagnosi citogenetica prenatale permette lo studio del cariotipo (o mappa cromosomica) fetale, per accertare la presenza di anomalie cromosomiche, ovvero difetti a carico del numero e/o della struttura dei cromosomi nelle cellule del feto.

CHE COSA SONO LE ANOMALIE CROMOSOMICHE

La varietà di questi difetti implica varietà di manifestazioni cliniche nei soggetti affetti: esistono forme quasi inapparenti e forme gravi, con sindromi malformative e/o ritardo mentale (es. sindrome di Down).

In diagnosi prenatale possono verificarsi dei casi in cui non è possibile prefigurare con certezza il quadro clinico associato ad un'anomalia riscontrata. Dal momento che non tutti i difetti congeniti derivano da anomalie cromosomiche, l'analisi citogenetica prenatale non può metterli tutti in evidenza: se in famiglia sono presenti casi di malformazioni o malattie ereditarie (es. talassemia, fibrosi cistica, distrofia, ecc.) è indicata una consulenza genetica per la scelta degli eventuali esami diagnostici prenatali.

In ogni caso, un esito normale del cariotipo non esclude la presenza di eventuali altre anomalie fetali di diversa natura.

RISCHIO DI INSORGENZA

Le anomalie cromosomiche colpiscono in media uno su 130 nati (0,8%). Il rischio aumenta se i genitori, o un loro precedente figlio o aborto ne sono portatori.

L'età materna è un altro elemento importante per la definizione di questo rischio: infatti una donna di 35 anni potrebbe partorire un figlio con difetto cromosomico in un caso su 192 (0.52%), una di 40 anni in un caso su 53 (1.88%).

PRINCIPALI INDICAZIONI ALL'ESAME

- età materna superiore a 35 anni
- precedente figlio (o aborto) con anomalie cromosomiche (traslocazione bilanciata)
- rilievo ecografico di malformazioni fetali o markers ecografici di anomalia cromosomica
- test di screening positivo per anomalia cromosomica

MODALITA' DI PRELIEVO

Il prelievo dei villi coriali consiste nell'aspirazione di una piccola quantità di tessuto coriale (10-15 mg); si effettua dopo la 10^a settimana di gravidanza, per via transaddominale sotto controllo ecografico continuo.

Il rischio di aborto è stimabile attorno all'1% circa, in relazione all'esperienza dell'operatore.

Rare, circa il 2-5% le complicanze minori (contrazioni uterine, dolori addominali, ematomi o perdite di sangue).

Il principale vantaggio della villocentesi rispetto all'amniocentesi consiste nell'essere eseguita ad un'epoca gestazionale più precoce.

I VILLI CORIALI IN LABORATORIO

L'esame citogenetico si completa in due fasi: inizialmente, entro sette giorni dal prelievo, si analizzano le cellule in attiva divisione del trofoblasto (tecnica diretta). Questa analisi preliminare deve essere completata dallo studio delle cellule coltivate (tecnica della coltura). La diagnosi definitiva è disponibile quindi entro due-tre settimane dal prelievo.

Potrebbe essere possibile l'esecuzione di una sola delle tecniche descritte (per insufficiente quantità del prelievo, per la inadeguata quantità o qualità delle metafasi dal preparato diretto o per fallimento della coltura).

ATTENDIBILITA' DEL RISULTATO

La possibilità di errore diagnostico dell'esame è stimata intorno allo 0,02% (1 caso su 500). Può essere dovuto:

- alla contaminazione da parte di cellule di origine materna;
- alla mancata evidenziazione di mosaicismo cromosomico a bassa frequenza (ovvero la coesistenza di più popolazioni cellulari con differente cariotipo).

Il risultato dell'analisi, inoltre, può escludere la maggioranza delle malattie a base cromosomica, ma non evidenzia anomalie di struttura di ridotta dimensione, rilevabili con una definizione superiore al limite di risoluzione specificato nella risposta.

PROBLEMI O SITUAZIONI PARTICOLARI

In rarissimi casi l'esame può non dare alcun risultato (crescita insufficiente, contaminazioni o altro), rendendone necessaria la ripetizione. In altri casi il risultato ottenuto necessita di ulteriori elementi per la corretta interpretazione (es. evidenziazione di mosaicismo cellulare, presenza di una anomalia di struttura apparentemente bilanciata o di un cromosoma sovranumerario non identificato). In questi casi può essere consigliata l'analisi su un altro tessuto fetale e/o l'analisi citogenetica dei genitori mediante prelievo di sangue periferico.

**DICHIARAZIONE DI CONSENSO INFORMATO E CONSAPEVOLE
PER DIAGNOSI PRENATALE CITOGNETICA MEDIANTE VILLOCENTESI**

Io sottoscritta _____ nata il _____

dichiaro con la presente che:

- Ho deciso di sottopormi all'indagine di diagnosi prenatale citogenetica mediante villocentesi. Ho compreso le possibilità diagnostiche, i rischi e le conseguenze anche negative che ne possono derivare, come spiegato nella nota informativa (vedi sopra).
- Persistendo dei dubbi, ho potuto porre al Ginecologo le domande che ritenevo opportune e ho da questi ricevuto risposte chiare e comprensibili.
- Sono consapevole che posso decidere, in piena autonomia, di non sottopormi all'indagine in oggetto ed accedere ad altro tipo di indagine, accettando le conseguenze di tale decisione.

Udine, ____ / ____ / _____

Firma del Paziente (o del Tutore)

Firma del Medico

ATTO DI REVOCA del consenso a _____.

Con la presente, si revoca il consenso sopra espresso.

Udine, ____ / ____ / _____ Il Dichiarante _____ Il Medico _____