

Nota informativa:

Diagnosi prenatale citogenetica mediante amniocentesi

La diagnosi citogenetica prenatale permette lo studio del cariotipo (o mappa cromosomica) fetale, per accertare la presenza delle 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.

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%).

MODALITA' DI PRELIEVO

L'amniocentesi si effettua tra le 15 e le 18 settimane di gravidanza, sotto controllo ecografico e per via transaddominale.

Si prelevano in genere 15-20 ml di liquido dalla cavità amniotica.

Il rischio di aborto è stimato attorno allo 0,5-1% in relazione all'esperienza dell'operatore; complicanze minori (contrazioni uterine o perdite di liquido amniotico) sono inferiori all'1%.

IL LIQUIDO AMNIOTICO IN LABORATORIO

L'analisi viene eseguita su cellule desquamate del feto presenti nel liquido amniotico. Queste vengono coltivate in più colture parallele e indipendenti; da esse vengono poi allestiti preparati per l'osservazione dei cromosomi al microscopio ottico e per la successiva diagnosi, conformemente ai criteri previsti dalla Società Italiana di Genetica Umana e del Gruppo Europeo di studio sulla Diagnosi prenatale.

L'ottenimento di una crescita cellulare ottimale dipende da vari fattori:

- volume di liquido estratto (almeno 15 ml)
- quantità di cellule vitali presenti (dipendente da fattori vari per esempio la quantità è minore in prelievi ottenuti in epoca gestazionale precoce)
- presenza massiva di sangue materno (potrebbe ridurre la crescita delle cellule)
- presenza di contaminazioni batteriche o miceti (potrebbero determinare il fallimento della coltura).

TEMPI DI RISPOSTA

L'esito è disponibile in media dopo 15 giorni dal prelievo. Eventuali tempi di incubazione più lunghi possono prolungare l'attesa di qualche giorno.

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

**DICHIARAZIONE DI CONSENSO INFORMATO E CONSAPEVOLE
PER DIAGNOSI PRENATALE CITOGENETICA MEDIANTE AMNIOCENTESI**

Io sottoscritta _____ nata il _____

dichiaro con la presente che:

- Ho deciso di sottopormi all'indagine di diagnosi prenatale citogenetica mediante amniocentesi. 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 al _____.

Con la presente, si revoca il consenso sopra espresso.

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