



SCHEMA INFORMATIVA per il Consenso all' AMNIOCENTESI **in gravidanze con feto unico e gemellare**

La sottoscritta nata il

chiede di essere sottoposta ad amniocentesi (prelievo del liquido amniotico) (LA) per la seguente indicazione:

- età materna avanzata
- precedente figlio affetto da patologia cromosomica
- anomalia fetale rilevata ecograficamente
- positività al tri-test
- altre indicazioni

La sottoscritta dichiara di aver ricevuto informazioni esaurienti da parte del Personale del Servizio sulle modalità tecniche, le possibilità diagnostiche ed i rischi di tale procedura, ed in particolare sui seguenti punti:

- 1) L'Amniocentesi è una tecnica di diagnosi prenatale che comporta l'inserimento di un ago all'interno della cavità amniotica attraverso l'addome materno, per aspirare una quantità di LA sufficiente per gli esami in programma. Nel LA sono infatti contenute cellule fetali, che vengono poste in coltura per stimolarne la moltiplicazione e consentirne l'analisi citogenetica.
- 2) Occorre un tempo tecnico di circa 20 giorni tra il prelievo di LA e comunicazione del risultato, perché vi è una grande variabilità nella crescita delle colture, sia per differenze tra le cellule sia per il numero di cellule presenti nel LA prelevato, che può ritardare i tempi della diagnosi e quindi della risposta definitiva.
- 3) Le possibilità diagnostiche di routine dell'Amniocentesi sono limitate alle sole anomalie cromosomiche attraverso la determinazione del cariotipo fetale. Altre indagini possono essere eseguite solo in casi particolari, dopo opportuna programmazione, per alcune specifiche indicazioni che siano già conosciute prima della sua effettuazione. Non sono quindi diagnosticabili di routine con l'Amniocentesi malformazioni ed altre malattie fetali o insorgenti nel neonato, non dovute ad anomalie cromosomiche.
- 4) Esiste una percentuale purtroppo inevitabile di errori diagnostici nelle indagini cromosomiche (inferiore ad 1/1000). L'attendibilità del risultato è altissima ma non assoluta: le anomalie cromosomiche strutturali di piccolissime dimensioni (microdelezioni, microduplicazioni, microtraslocazioni) e le anomalie cromosomiche a mosaico a bassa frequenza possono non essere rilevate. Non sono invece diagnosticabili con l'Amniocentesi malformazioni o altre malattie fetali insorgenti nel neonato ma non dovute ad anomalie cromosomiche.
- 5) In rari casi può essere necessario ripetere il prelievo di LA per motivi tecnici (ad esempio il fallimento della coltura cellulare). La ripetizione non ha però nessuna implicazione sul possibile risultato (cioè non viene eseguita per confermare il sospetto di un'anomalia).
- 6) L'Amniocentesi comporta un incremento del rischio di aborto valutabile attorno all' 1%, rispetto a quello naturalmente osservabile nelle settimane in cui tale tecnica viene eseguita.
- 7) In caso di gravidanza gemellare verrà eseguita duplice determinazione del cariotipo con colorazione del liquido amniotico per riconoscimento dei due sacchi.
- 8) In caso di gravidanza gemellare non è possibile il sicuro riconoscimento del gemello eventualmente affetto da alterazioni cromosomiche (se di sesso uguale) a causa del lasso di tempo necessario per il risultato del cariotipo.

La sottoscritta richiede la diagnosi citogenetica prenatale mediante amniocentesi e dichiara di essere consapevole dei limiti diagnostici legati alla tecnica e delle sue complicanze.

Padova,

Il Richiedente

L'Informatore