

SIEOG

**SOCIETA' ITALIANA DI ECOGRAFIA OSTETRICA E
GINECOLOGICA E METODOLOGIE BIOFISICHE**

SEGRETERIA PERMANENTE E TESORERIA: Via di Porta Pinciana 6 - 00187 Roma

FAX 066868142 - Tel. 066875119

Email: info@sieog.it - sieog@pec.it; P.I. 03950511000



INFORMAZIONE E CONSENSO ALL'EFFETTUAZIONE DEL PRELIEVO DEI VILLI CORIALI PER VIA TRANSADDOMINALE

Che cos'è il prelievo dei villi coriali (CVS)? Come e quando si effettua?

Consiste nel prelievo di frammenti della placenta sotto guida ecografica continua mediante un ago sottile ed è effettuabile dalla 10° settimana compiuta di età gestazionale. Dopo l'individuazione mediante ecografia della zona della placenta più facilmente accessibile e dopo adeguata disinfezione della sede di infissione dell'ago si procede all'inserimento di quest'ultimo attraverso la parete addominale materna fino a raggiungere il corion.

Quali sono le motivazioni per le quali una donna può decidere di sottoporsi al prelievo dei villi coriali?

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 e l'esame del DNA fetale. In tutti i casi la possibilità di individuare una malattia genetica dipende dall'indicazione all'accertamento e delle metodiche di laboratorio impiegate nella fase diagnostica.

L'esame è effettuabile in tutti i casi?

Il successo del prelievo è del 98% al primo tentativo e del 99,8 % al secondo tentativo

È un esame che richiede una particolare preparazione?

Non è necessaria alcuna preparazione specifica. Non è necessario digiuno. 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 è ben tollerato, seppur possa risultare fastidioso e, a volte, lievemente doloroso. Possono verificarsi complicazioni. I rischi materni sono quelli comuni a alle procedure invasive; sono possibili, seppur molto raramente, complicazioni materne anche gravi; il rischio fetale principale correlato al prelievo dei villi coriali è l'aborto (rischio aggiuntivo dello 0,5-1%). Il rischio di malformazioni fetali è sovrapponibile a quello dalla popolazione generale, se l'esame viene effettuato dopo la 10° settimana compiuta di età gestazionale. Possono verificarsi perdite ematiche vaginali dopo il prelievo. Le complicanze settiche e le rotture della membrana sono rare.

E' 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 0,5-1%, falsi positivi nell' 1% circa e quasi sempre per la presenza di mosaicismi placentari (90% dei casi); falsi negativi in percentuale di 1:20000 casi.

In caso di mosaicismo può essere suggerito dalla consulenza genetica procedere ad amniocentesi

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 diagnosi prenatale

Villocentesi e amniocentesi: esami per le malattie cromosomiche del feto



La maggioranza dei neonati nasce sana, tuttavia, il rischio di partorire un figlio con alterazioni fisiche è presente in ogni donna, a qualsiasi età.

La malattia cromosomica più frequente è la sindrome di Down (trisomia 21) ed è caratterizzata da un cromosoma in più nella coppia

21, con ritardo mentale medio-severo spesso associato a malformazioni, soprattutto cardiache. La probabilità di concepire un figlio con un'anomalia cromosomica aumenta con l'avanzare dell'età materna. Per confermare con certezza la presenza di una malattia cromosomica è indicato sottoporsi allo studio del cariotipo fetale, mediante villocentesi o amniocentesi. Il Sistema Sanitario Nazionale fornisce gratuitamente tali indagini a donne con oltre 35 anni di età, con una familiarità positiva per le cromosomopatie o con un test di screening prenatale (duo-test o tri-test) a rischio.

La villocentesi consiste in un prelievo di villi coriali (frammenti di placenta) eseguito tra l'undicesima e la tredicesima settimana di gravidanza. Il feto e la placenta si sviluppano dalla stessa cellula, pertanto i cromosomi presenti nella placenta sono utilizzati per lo studio del cariotipo fetale.

L'amniocentesi consiste in un prelievo di liquido amniotico effettuato tra la quindicesima e la diciassettesima settimana di gestazione. Nell'utero, il feto è circondato da liquido amniotico, che contiene cellule della pelle del feto che sono impiegate per lo studio del cariotipo fetale.

Ambedue le procedure sono ambulatoriali: un ago sottile è introdotto attraverso la parete dell'addome e dell'utero, sotto continua guida ecografica per assicurarsi di non danneggiare il feto. Il risultato è disponibile in 10-12 giorni per la villocentesi e in 18-20 giorni per l'amniocentesi. È indicato anche il sesso del nascituro.

Le due indagini comportano un rischio di aborto dell'1% per la villocentesi e dello 0,5% per l'amniocentesi. L'aborto, se causato dal prelievo, avviene nei giorni immediatamente successivi all'esame. Altre complicanze poco frequenti sono una lieve perdita ematica dai genitali (5-6% dei casi), una perdita di liquido amniotico (1%) e un'infezione del liquido amniotico (0,1%).

I rischi materni sono ridotti ad una sensazione fastidiosa abbastanza simile ad un'iniezione. Nei casi di madre con fattore Rh negativo e padre Rh positivo è consigliata la somministrazione di immunoglobuline anti-D per via intramuscolare entro 72 ore dall'esame. Si ricorda che l'esecuzione del test di Coombs indiretto prima di 1-2 mesi dalla somministrazione di immunoglobuline anti-D può dare origine a falsi positivi.

dott. Claudio Paganotti
specialista in Ostetricia e Ginecologia
Istituto Clinico Città di Brescia
paganotti.it