

FOGLIO INFORMATIVO VILLOCENTESI

1. Circa il 3% dei neonati presenta un difetto congenito, ossia un'anomalia insorta durante lo sviluppo endouterino che si rende evidente alla nascita.
Si ritiene che il 60-70% di questi difetti sia dovuto a cause non identificabili, il 30% ad alterazioni genetiche : di queste meno della metà è dovuta ad alterazioni dei cromosomi.
2. L'esecuzione di procedure invasive di Diagnosi Prenatale (Villocentesi ed Amniocentesi) consente di ottenere informazioni , relative al feto , che non possono essere conseguite per altre vie.
3. L'obiettivo della villocentesi è quello di ottenere un campione adeguato di villi coriali da sottoporre ad indagini diagnostiche.
4. Il prelievo dei villi coriali o villocentesi si esegue generalmente tra la 10° e la 12° settimana di gravidanza: consiste nell'aspirazione sotto controllo ecografico di frammenti di placenta (i villi coriali) mediante un sottile ago che penetra nell'utero attraverso l'addome.
Le cellule dei villi coriali hanno lo stesso patrimonio genetico dell'embrione in quanto derivano anch'esse dallo zigote . L'analisi citogenetica in condizioni ottimali è eseguita mediante la combinazione di due metodiche : l'analisi diretta, o coltura a breve termine, e l'analisi indiretta o coltura a lungo termine. L'analisi diretta delle mitosi spontanee richiede circa 4 giorni. Il rischio di falsi negativi sui preparati diretti è di circa lo 0,1 %, pertanto è necessario il suo completamento con l'esame colturale, o analisi indiretta, che richiede da 10 a 14 giorni.
5. Il prelievo si esegue in ambulatorio e non richiede anestesia o cure mediche particolari.
6. L'introduzione dell'ago provoca solitamente una sensazione trafittiva istantanea a cui può far seguito una lieve dolenzia di breve durata dovuta a contrazioni localizzate della muscolatura uterina. Sono anche descritte ,seppur raramente , perdite ematiche dai genitali (2-5%).
7. Le perdite fetali attribuibili alla esecuzione del prelievo di villi coriali sono di difficile valutazione, poiché le perdite spontanee del I trimestre sono percentualmente rilevanti e significativamente associate all'età materna. Il calcolo del rischio aggiuntivo può risultare molto complesso. Sulla base degli studi più recenti viene stimato un rischio aggiuntivo dell' 1%.
8. Esistono delle condizioni morbose concomitanti o pregresse al prelievo che possono costituire un ulteriore fattore di rischio per complicanze legate al prelievo (pregresso distacco amniocoriale o perdite ematiche importanti dai genitali).
9. Talvolta vi è la possibilità che alla prima inserzione dell'ago non si riesca a prelevare una quantità sufficiente di villi. In queste condizioni si può ripetere il prelievo una seconda volta durante la stessa seduta. Nei rarissimi casi di insuccesso sarà programmata un'amniocentesi 2-4 settimane dopo.
10. In due casi su mille prelievi circa può succedere che le cellule presenti nei villi non crescano a sufficienza per permettere una diagnosi definitiva ed anche in questo caso in seguito al fallimento della coltura può essere necessario eseguire un'amniocentesi 2-4 settimane dopo per completare la diagnosi.

11. In alcuni casi il risultato diagnostico sul feto può essere concluso solo in seguito alla valutazione dell'assetto cromosomico dei genitori.
12. Per quanto riguarda la morbilità materna secondaria a villocentesi sono stati descritti casi sporadici di sepsi e lesioni ad organi limitrofi (intestino, vescica). L'esperienza degli operatori e la rigorosa applicazione delle procedure rendono questi eventi eccezionali.
13. Nei casi di potenziale incompatibilità materno-fetale per il fattore Rh (padre Rh positivo con madre Rh negativa) è consigliata una dose standard di immunoglobuline anti-D per via intramuscolare entro 72 ore dal prelievo.
14. Questa procedura rappresenta l'unico presidio disponibile per evitare che la madre produca globuli rossi fetali (con conseguenze che potrebbero pregiudicare la gravidanza in corso e le successive). In rarissime situazioni la somministrazione di immunoglobuline umane potrebbe essere causa di gravi reazioni immunologiche materne e, pur essendo i prodotti utilizzati altamente controllati , non può essere completamente esclusa l'eventualità di trasmissione di malattie infettive virali.
15. Nel caso in cui il risultato dell'analisi cromosomica sia di normalità esso viene riportato con la semplice formula di 46, XY e di 46,XX per esprimere il cariotipo rispettivamente maschile e femminile normali.
16. Anche quando la villocentesi escluda la presenza di alterazioni cromosomiche fetali, è possibile che, durante l'esame ecografico fetale o alla nascita sul bambino, possano essere riscontrati nel bambino difetti di altra origine, non rilevabili attraverso questa indagine che valuta solo una parte delle anomalie genetiche, in particolare quelle cromosomiche.
17. Per la legge italiana che regola l'interruzione volontaria della gravidanza (Legge 194/78), la richiesta di interruzione per la gestante a cui venga fatta diagnosi di grave anomalia fetale, dopo i primi 90 giorni e prima della 22° settimana di gestazione, è subordinata all'accertamento medico della condizione di grave minaccia alla salute psichica della gestante costituita dalla prosecuzione della gestazione.

Data.....

FIRMA DEL PAZIENTE

<p>NOTA BENE</p> <p>In caso di acquisizione del consenso con la collaborazione di mediatore - interprete è richiesta, oltre alla firma del paziente, anche quella del mediatore stesso per attestare che il paziente ha compreso quanto contenuto nel foglio informativo</p> <p><i>dati identificativi del mediatore (nome cognome e data di nascita)</i></p> <p>.....</p> <p><i>FIRMA DEL MEDIATORE INTERPRETE</i></p> <p>.....</p>
