

## **FOGLIO INFORMATIVO AMNIOCENTESI**

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 ( Amniocentesi e Villocentesi) consente di ottenere informazioni , relative al feto , che non possono essere conseguite per altre vie.
3. L'obiettivo dell'amniocentesi è quello di ottenere un campione adeguato di liquido amniotico da sottoporre ad indagini diagnostiche.
4. L'amniocentesi è una tecnica invasiva di diagnosi prenatale che si esegue nel II trimestre di gravidanza ( dalla 16° alla 18° settimana di gestazione): essa consiste nell'introduzione, sotto controllo ecografico, per via transaddominale, di un sottile ago in cavità amniotica e, quindi, nel prelievo di circa 15-20 ml di liquido amniotico contenente cellule provenienti dallo sfaldamento delle superfici epiteliali del feto. Il liquido viene posto in provette sterili e centrifugato: il sedimento costituito da cellule fetali viene posto in terreno di coltura per l'Analisi Cromosomica , mentre il liquido rimanente è utilizzato per il dosaggio della Alfafetoproteina , sostanza che si trova con valori alterati in associazione con alcune anomalie fetali.
5. Il prelievo si esegue in ambulatorio e non richiede anestesia o cure mediche particolari.  
Per l'esito dell'analisi cromosomica, eseguita sugli amniociti, è necessario attendere 15-20 giorni.
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.
7. In meno di 1 caso su 100 vi è la possibilità, per situazioni verificatesi durante la procedura, che alla prima inserzione dell'ago non si riesca a prelevare una quantità sufficiente di liquido amniotico. In questi casi si può ripetere il prelievo una seconda volta.
8. Il rischio di abortività a seguito dell'amniocentesi è di circa l'1% superiore al rischio di abortività spontanea.
9. Le complicanze successive al prelievo sono l'infezione della cavità amniotica (meno di 1 caso su 1000) e la perdita di liquido amniotico (circa 1 caso su 100 ).
10. 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).
11. Infine nei nati le cui madri sono state sottoposte ad amniocentesi è stato dimostrato un incremento statisticamente significativo di difficoltà respiratorie (0,5-1,1%) e di pneumopatie batteriche (0,3-0,7%).

**OSPEDALE DI ALZANO  
U.O. Ostetricia Ginecologia**

12. In casi rarissimi (meno di 1 su 1000) la diagnosi può non rendersi effettuabile per ostacoli tecnici in laboratorio ( mancata crescita delle cellule , inquinamento batterico, mosaicismi ) : in tal caso è necessario procedere ad un nuovo prelievo.
13. In alcuni casi il risultato diagnostico sul feto può essere concluso solo in seguito alla valutazione dell'assetto cromosomico dei genitori.
14. Per quanto riguarda la morbilità materna secondaria ad amniocentesi sono stati descritti casi sporadici di sepsi e lesioni ad organi limitrofi (intestino, vescica).
15. 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.  
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.
16. 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.
17. Anche quando l'amniocentesi 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.
18. 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 .....

**NOTA BENE**

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

**dati identificativi del mediatore (nome cognome e data di nascita)**

.....  
**FIRMA DEL MEDIATORE INTERPRETE**