



UOC Ostetricia e Ginecologia
Ospedale di Bussolengo- Direttore Dott. Marco Torrazzina

U_osb_F1_NOTA-INFORMATIVA-AMNIOCENTESI_REV.02
Servizio Gestione Integrato
Livello: Unità Operativa

AMNIOCENTESI

Nota informativa per il paziente

Gentile paziente, attualmente vi è l'opzione, se La vuole prendere in considerazione, di effettuare **una diagnosi prenatale di anomalie cromosomiche** per un adeguato percorso diagnostico terapeutico.

Poiché Le verrà chiesto di firmare un consenso all'atto sanitario proposto, La preghiamo di leggere attentamente questa nota informativa, **prima** del colloquio con i Medici.

Durante il primo incontro potrà porre al Medico tutte le domande che riterrà opportune sia sull'inquadramento diagnostico/ terapeutico che sui punti principali dell'atto sanitario che lei ha scelto.

Dopo aver parlato con il Ginecologo che le avrà illustrato la possibilità di eseguire indagini prenatali, lei potrà decidere se eseguirli oppure no. Se decidesse di sottoporsi, dovrà recarsi presso l'Ambulatorio di Diagnostica prenatale con un referto ecografico. Al momento della prenotazione le verranno consegnati dei consensi informati, che lei porterà il giorno dell'appuntamento.

Dopo questa prima fase Le verrà chiesto di firmare la prima parte della dichiarazione di consenso all'atto sanitario

In un secondo momento, e comunque prima dell'esecuzione dell'intervento si svolgerà un secondo colloquio con un Medico dell'equipe che eseguirà l'atto sanitario che lei ha scelto e potrà porre al Medico tutte le domande che riterrà opportune con particolare riferimento agli aspetti tecnici dell'atto sanitario a cui dovrebbe sottoporsi.

Le ricordiamo inoltre che il suo consenso è **revocabile** in qualsiasi momento e che un suo eventuale rifiuto non comporterà alcuna conseguenza, per quanto riguarda la prosecuzione dell'assistenza secondo necessità. Nel caso in cui decida di revocare il suo consenso dovrà rivolgersi al personale sanitario che provvederà a registrare tale revoca e ad annullare eventuali impegni/prenotazioni già stabiliti.



AMNIOCENTESI

<p>Diagnosi prenatale di anomalie cromosomiche</p>	<p>Ogni donna gravida ha un determinato rischio statistico di partorire un bambino affetto da cromosomopatia di cui la sindrome più frequente è la Sindrome di Down; tale rischio aumenta con il progredire dell'età materna. Infatti una donna di:</p> <ul style="list-style-type: none"> - 20 anni ha un rischio 1 su 1526 - 25 anni 1 su 1351 - 30 anni 1 su 894 - 32 anni 1 su 658 - 34 anni 1 su 445 - 36 anni 1 su 280 - 38 anni 1 su 167 - 40 anni 1 su 96 - 42 anni 1 su 55 - 44 anni 1 su 30. <p>Questo forse dipende da fenomeni di invecchiamento cellulare che altera il corredo cromosomico. Però quasi i due terzi dei neonati affetti da mongolismo nascono da mamme giovani e quindi considerabili a basso rischio.</p> <p>Questo dipende da due fattori:</p> <ol style="list-style-type: none"> 1) Le donne giovani hanno un tasso di natalità più alto 2) Molte madri non più giovani richiedono spontaneamente una diagnosi genetica prenatale in modo che eventualmente possono ricorrere all'interruzione volontaria di gravidanza.
<p>Luogo di svolgimento dell'atto sanitario</p>	<p>Unità Operativa di Ostetricia e Ginecologia di Bussolengo</p>
<p>Responsabile</p>	<p>Direttore Dott. Marco Torrazzina Responsabile Servizio Ecografia Sede di Bussolengo: Dott. ssa Patrizia Favaro</p>
<p>Preparazione</p>	<p>La paziente che vuole eseguire l'amniocentesi deve presentarsi presso l'Ambulatorio di diagnostica prenatale munita di:</p> <ol style="list-style-type: none"> 1. tutti gli esami eseguiti durante la gravidanza (gruppo sanguigno, Test di Coombs, HIV, HCV, HbsAg, TOXO, RUBEO, CMV, VDRL, TPHA); 2. quattro impegnative del medico curante richiedenti: <ul style="list-style-type: none"> • prelievo del liquido amniotico, dosaggio di AFP (alfafetoproteina), coltura amniociti da metafasi; • ecografia in gravidanza • consulenza genetica • cariotipo fetale. <p>La paziente può fare colazione. E' consigliabile che la paziente assuma 2 compresse di Rociverina da 10 mg. la sera prima e al mattino dell'esame.</p>



Esecuzione	<p>AMNIOCENTESI</p> <p>E' un esame invasivo perché si esegue introducendo un ago sotto guida ecografica attraverso la cute dell'addome fino al liquido amniotico (tesi) e si prelevano 20 ml di liquido amniotico su cui si esegue la cultura delle cellule per valutare eventuali anomalie cromosomiche. Questo esame è poco doloroso e ben tollerato. Il rischio di aborto spontaneo varia dal 0,02 - 0,8%, e può avvenire entro 20-30 giorni dal prelievo. L'amniocentesi si esegue a 16 - 18 settimane di gestazione. Viene inoltre dosata l'alfafetoproteina contenuta nel liquido amniotico per escludere difetti del sistema nervoso centrale.</p> <p>Attendibilità dell'esame:</p> <p>In rari casi (1/100) l'esito dell'esame non è interpretabile in modo corretto, ossia non è possibile avere un esito di normalità o anormalità dei cromosomi. Allora si possono avere queste eventualità:</p> <ul style="list-style-type: none"> - Si riscontrano anomalie nei cromosomi che non hanno alcuna importanza se il feto ha ereditato questa apparente anomalia da uno dei due genitori. In questo caso il laboratorio chiede un campione di sangue dei genitori per eseguire una mappa cromosomica dei genitori, prima di dare una risposta definitiva. - Anche se il numero e la forma dei cromosomi è normale, vi possono essere anomalie genetiche non rilevabili né dalla villocentesi né dall'amniocentesi, le malformazioni non sono identificabili con esame dei cromosomi, ma dall'ecografia. - Non mettono in evidenza le anomalie dello sviluppo embrionale e fetale che non sono dovute a problemi cromosomici. Di queste altre anomalie una parte può essere svelata con l'ecografia. <p>NB: In caso di Paziente con fattore Rh Negativo verrà eseguita immunoprofilassi antiD previo consenso informato apposito.</p>
Effetti collaterali e/o complicanze	<ul style="list-style-type: none"> - Il passaggio dell'ago attraverso l'addome può dare un po' di dolore, di solito lieve e di breve durata (poche ore o al massimo 2 giorni). - Perdite di sangue e di liquido dalla vagina, crampi, febbre e brividi sono rari (1/100). - Aborto, 0,02 - 0,8%, questo rischio è aggiuntivo alla naturale probabilità di abortire; infatti 1 gravidanza su 100 si perde spontaneamente tra la 14 e la 20 settimana anche senza eseguire tali esami. - Ripetizione dell'esame. In un caso su 100 può accadere che le cellule prelevate non crescano a sufficienza per permettere una diagnosi definitiva; in seguito al fallimento della cultura verrà proposta una nuova amniocentesi. E' ovvio che ogni nuova inserzione dell'ago nell'utero e nella placenta incrementa il rischio di abortività provocata dall'esame. - Un risultato di normalità dei cromosomi non esclude che il bimbo possa essere affetto da difetti congeniti o ritardo mentale dovuti



	ad altre cause: <ul style="list-style-type: none"> - l'effettuazione della diagnosi prenatale non impegna né la paziente né la struttura ad effettuare l'aborto terapeutico qualora il feto risulti affetto da patologie cromosomiche; - vi è la possibilità di complicanze anche gravi, tipo l'embolia polmonare materna da liquido amniotico, l'emorragia materna, ecc... in seguito al prelievo di amniocentesi
Standard di prodotto	
Dopo l'atto sanitario	Si consiglia: <ul style="list-style-type: none"> - riposo assoluto per 3 giorni; - antispastici (Rociverina 10 mg. 2 cpr/die per 5 giorni) Sarà comunicato l'esito dopo 21 giorni telefonando al giovedì mattina al n° 045 6712249 ed in seguito la paziente lo potrà ritirare presso il nostro Ambulatorio di Diagnostica prenatale. Restando a disposizione per ogni chiarimento.

Data del colloquio: _____

Firma della paziente _____

N.B. Il presente modulo deve essere allegato al modulo di consenso e fa parte integrante della documentazione clinica del paziente