



## NOTA INFORMATIVA DIAGNOSI PRENATALE – ANOMALIE CROMOSOMICHE

### 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 nell'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'èquipe 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.



## DIAGNOSI PRENATALE ANOMALIE CROMOSOMICHE

Diagnosi prenatale di anomalie cromosomiche

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:

- 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.

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.

Questo dipende da due fattori:

- 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.

Attualmente sono a disposizione delle Signore gravide, che desiderano un approfondimento conoscitivo della situazione genetica del proprio figlio, i seguenti esami:

### **A) INDAGINI NON INVASIVE**

TRASLUCENZA NUCALE  
 DUOTEST O BITEST

### **B) INDAGINI INVASIVE**

AMNIOCENTESI  
 VILLOCENTESI

Questi esami si possono prenotare recandosi direttamente presso l'Ambulatorio di Diagnostica Prenatale ai Poliambulatori Ospedale di Bussolengo il giovedì mattina dalle ore 10.30 alle ore 13.00 muniti di impegnativa per colloquio prenatale ed ecografia eseguita nel 1° trimestre di gravidanza. Dopo il colloquio nella stessa sede verranno date le indicazioni per prenotare l'esame.



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

**U\_osb\_F1\_NOTA-INFORMATIVA- DIAGNOSI-PRENATALE-ANOMALIE-  
 CROMOSOMICHE**  
 Servizio Gestione Integrato  
 Livello: Unità Operativa

Luogo di svolgimento dell'atto sanitario	Unità Operativa di Ostetricia e Ginecologia di Bussolengo
Responsabile	Direttore Dott. Marco Torrazzina Responsabile Servizio Ecografia Sede di Bussolengo: Dott. ssa Patrizia Favaro
Esecuzione	<p><b>TRASLUCENZA NUCALE</b>          Si esegue con l'ecografia della 11-13.6 settimana gestazionale e si evidenzia se nella parte posteriore della nuca vi è accumulo di liquido che può segnalare un problema genetico. Questa ecografia individua l'80% dei feti con anomalie cromosomiche.</p> <p><b>DUOTEST O BITEST</b>          Viene associato alla Traslucenza nucale un prelievo di sangue materno e i dati della paziente (peso, età, etnia). Questi dati vengono informatizzati e viene valutato il <b>rischio</b> per quel bambino di essere affetto da Trisomia n° 13 - 18 - 21.</p> <p><b>AMNIOCENTESI E VILLOCENTESI</b>          Sono esami invasivi perché si esegue introducendo un ago sotto guida ecografica attraverso la cute dell'addome fino alla placenta (villocentesi) o al liquido amniotico (amniocentesi) e si prelevano frammenti di placenta o 20 ml di liquido amniotico su cui si esegue la cultura delle cellule per valutare eventuali anomalie cromosomiche. Questi esami sono poco dolorosi e ben tollerati. Il rischio di aborto spontaneo dopo tali test varia dal 0,1 - 2%, e può avvenire entro 20-30 giorni dal prelievo. La villocentesi si esegue tra 11 - 12 settimana gestazionale, l'amniocentesi a 16 - 18 settimane.          Con quest'ultima viene inoltre dosata l'alfafetoproteina contenuta nel liquido amniotico per escludere difetti del sistema nervoso centrale.          Sono gratuiti se:</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- Età materna superiore a 35 anni</li> <li>- Genitori portatori di alterazioni cromosomiche</li> <li>- Precedente figlio affetto da anomalia cromosomica</li> <li>- Aumentato rischio di patologia cromosomica evidenziato dal test combinato</li> <li>- Aumentato rischio di patologia cromosomica evidenziato dall'ecografia del 2° trimestre per presenza di malformazioni o varianti anatomiche fetali</li> <li>- Ricerca di agenti infettivi virali, protozoari se infezioni in gravidanza.</li> </ul>



	<p>Il rischio di aborto e:</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- Amniocentesi: 0,02 - 0,8%</li> <li>- Villocentesi: 1,5 - 3%</li> </ul> <p><b>Attendibilità dell'esame:</b>          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"> <li>- 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.</li> <li>- 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.</li> <li>- 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.</li> </ul> <p>NB:In caso di Paziente con fattore Rh Negativo verrà eseguita immunoprofilassi antiD previo consenso informato apposito.</p>
Effetti collaterali e/o complicanze	<p><b>AMNIOCENTESI E VILLOCENTESI</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- 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).</li> <li>- Perdite di sangue e di liquido dalla vagina, crampi, febbre e brividi sono rari (1/100).</li> <li>- Aborto, 0,5 - 2%, 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.</li> <li>- 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.</li> <li>- Un risultato di normalità dei cromosomi non esclude che il bimbo possa essere affetto da difetti congeniti o ritardo mentale dovuti ad altre cause:</li> <li>- l'effettuazione della diagnosi prenatale non impegna né la paziente</li> </ul>



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

**U\_osb\_F1\_NOTA-INFORMATIVA- DIAGNOSI-PRENATALE-ANOMALIE-  
 CROMOSOMICHE**  
**Servizio Gestione Integrato**  
**Livello: Unità Operativa**

	<p>né la struttura ad effettuare l'aborto terapeutico qualora il feto risulti affetto da patologie cromosomiche;</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- 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</li> </ul>
Standard di prodotto	
Dopo l'atto sanitario	<p>Si consiglia:</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- riposo assoluto per 3 giorni;</li> <li>- decontratturanti</li> </ul> <p>Sarà comunicato l'esito dopo 28 giorni telefonando al giovedì mattina al n° 045 6712249 per gli esami eseguiti in Bussolengo ed in seguito la paziente lo potrà ritirare presso il nostro ambulatorio.          Restando a disposizione per ogni chiarimento.</p>

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*