

QUANDO SONO INDICATE?

Malformazione fetale identificata ecograficamente

Genitore/i portatori di riarrangiamento cromosomico strutturale o di anomalie numeriche dei cromosomi sessuali

Precedente figlio con anomalia cromosomica, interruzione di gravidanza o aborto spontaneo o parto con sospetto fondato di patologie genetiche ma per la quale non sia stato possibile eseguire il cariotipo

Aumentato rischio di altre condizioni genetiche diagnosticabili

Età materna alla data presunta del parto pari o superiore a 35 anni

Positività ai test di screening (test combinato, DNA fetale nel sangue materno)

Indicazioni particolari valutate da specialisti del settore (genetisti e/o ginecologi)

IN CHE COSA CONSISTONO?

Per **villocentesi** si intende il prelievo di villi coriali a livello della placenta, che si esegue dopo la 10^a settimana di gestazione per via transaddominale, sotto controllo ecografico continuo. Si esegue introducendo un ago attraverso la parete addominale materna. Non è necessario l'utilizzo di farmaci analgesici, antibiotici o tocolitici. Prima della villocentesi si esegue un controllo ecografico, allo scopo di verificare la posizione del feto e della placenta e la biometria fetale (per accertare le dimensioni fetali e l'epoca gestazionale). L'operatore sceglie il punto più idoneo per l'inserimento dell'ago ed effettua il prelievo di piccoli frammenti placentari. Dopo l'estrazione dell'ago si effettua un'ecografia di controllo per la visualizzazione del battito cardiaco fetale.

Nelle gestanti Rh negative si esegue una immunoprofilassi con immunoglobuline anti-D.

I frammenti placentari vengono messi in coltura e inviati al laboratorio per le analisi.

Non è una procedura particolarmente dolorosa, ma può essere fastidiosa. Dopo l'esame si consiglia un giorno di riposo ed un'ecografia di controllo a distanza di 7-10 giorni. Molte donne nei giorni successivi possono avvertire dolori addominali lievi, che non devono far spaventare; nel caso invece in cui si verificano perdite ematiche o di liquido amniotico, dolore pelvico intenso, è bene rivolgersi immediatamente al pronto soccorso ostetrico.

Nello 0,5-1% dei casi si può verificare il fallimento dell'esame citogenetico; in questo caso può essere ripetuto il prelievo.

Il rischio di aborto entro la 24a settimana legato alla procedura è circa lo 0,6%. Questo rischio si somma all'abortività spontanea osservata anche nelle gestanti che non si sottopongono a villocentesi e che corrisponde allo 1,2%. Complessivamente quindi si verifica un aborto ogni 56 procedure (*Lau*

2005, Akolekar 2011). Non conosciamo i motivi per cui in alcune donne si verifica un aborto e non esiste niente che possiamo fare per prevenirlo.

Il rischio che la villocentesi provochi una infezione è inferiore a 1 ogni 1000 procedure.

Per **amniocentesi** si intende il prelievo di liquido amniotico che si esegue dopo la 16^a settimana di gestazione per via transaddominale, sotto controllo ecografico continuo. Si esegue introducendo un ago attraverso la parete addominale materna. Non è necessario l'utilizzo di farmaci analgesici, antibiotici o tocolitici.

Prima dell'amniocentesi si esegue un controllo ecografico, allo scopo di verificare la posizione del feto e della placenta e la biometria fetale (per accertare le dimensioni fetali e l'epoca gestazionale). L'operatore sceglie il punto più idoneo per l'inserimento dell'ago. Non c'è rischio di lesioni fetali dirette poiché il prelievo viene eseguito sotto controllo ecografico. Si aspira una piccola quantità di liquido amniotico. Dopo l'estrazione dell'ago si effettua un'ecografia di controllo per visualizzare il battito cardiaco fetale.

Nelle gestanti Rh negative si esegue una immunoprofilassi con immunoglobuline anti-D.

Il liquido amniotico viene inviato al laboratorio per le analisi.

Non è una procedura particolarmente dolorosa; dopo la procedura si consiglia un giorno di riposo e un'ecografia di controllo a distanza di 7-10 giorni.

Dolori tipo mestruali possono essere normali; nel caso in cui si verificano perdite ematiche o di liquido amniotico, è bene rivolgersi immediatamente al pronto soccorso ostetrico.

Nello 0,2% dei casi le cellule in coltura non riescono a crescere e non è quindi possibile ottenere il risultato. In questo caso potrebbe essere ripetuto il prelievo.

Il rischio di aborto entro la 24^a settimana legato alla procedura è circa lo 0,1%. Questo rischio si somma all'abortività spontanea osservata anche nelle gestanti che non si sottopongono a amniocentesi e che corrisponde allo 0,7%. Complessivamente quindi si verifica un aborto ogni 125 procedure (Akolekar R. 2015). Non conosciamo i motivi per cui in alcune donne si verifica un aborto e non esiste niente che possiamo fare per prevenirlo.

Dopo amniocentesi vi è un rischio di rottura delle membrane con perdita di liquido amniotico di circa l'1%. Il rischio che il prelievo provochi una infezione è inferiore a 1 ogni 1000 procedure.

LA PRESA IN CARICO DELLA DONNA AVVIENE TRAMITE:

Appuntamento telefonico con il nostro personale per eseguire la consulenza genetica obbligatoria ai fini dell'esecuzione dell'esame

Accettazione della paziente il giorno di CVS o Amniocentesi e compilazione della modulistica necessaria

Esecuzione dell'ecografia e del prelievo

È opportuno che la donna venga accompagnata da qualcuno il giorno di CVS o amniocentesi; non serve che sia a digiuno.

CHE COSA CI PERMETTONO DI VEDERE?

Sono esami che permettono di fare diagnosi di anomalie cromosomiche del cariotipo. A seconda delle indicazioni è possibile effettuare esami più approfonditi che permettono di evidenziare piccole perdite o duplicazioni cromosomiche non rilevabili con il cariotipo convenzionale.

Non si ricercano le malattie genetiche se non c'è un'indicazione precisa, come precedenti casi in famiglia di alcune patologie; questo perché le malattie genetiche sono migliaia e non possiamo testarle tutte. È quindi possibile che, nonostante il risultato del cariotipo sia normale, il bambino possa nascere con una malattia genetica.