

## DOCUMENTO INFORMATIVO

### AMNIOCENTESI

#### 1. COME SI ESEGUE

- 1.1 L' amniocentesi è un esame di diagnosi prenatale invasivo che viene eseguito tra la 15 e la 17 settimana. Consiste nel prelievo di 15-18 ml. di liquido amniotico con lo scopo di studiare il numero e la struttura dei cromosomi del feto e di valutare la quantità dell'Alfa feto-proteina (AFP), sostanza prodotta dal feto che risulta elevata in presenza di alcune anomalie fetali quali ad esempio, la spina bifida e l'onfalocele; molto spesso tuttavia la presenza di un livello elevato di questa sostanza nel liquido amniotico non è associata ad anomalie del feto. È bene precisare che l'amniocentesi non evidenzia patologie genetiche (es. emofilia, talassemia) e/o malformative dovute ad altre cause. La possibilità che il feto sia portatore di un'anomalia cromosomica è un evento intrinseco al concepimento ed ha una frequenza nella popolazione generale di circa l'1%. Tale incidenza può essere aumentata da diversi fattori tra cui l'età materna avanzata o la condizione di uno dei partner portatore di un'alterazione cromosomica.
- 1.2 Prima dell'esecuzione del prelievo si esegue un esame ecografico per valutare il numero, la vitalità e la posizione del/i feto/i, rilevarne la biometria, localizzare la placenta e scegliere il punto più idoneo per l'inserzione dell'ago. Si esegue quindi un'accurata disinfezione della cute addominale.
- 1.3 L'amniocentesi è una tecnica eseguibile come intervento ambulatoriale e non necessita il ricovero della paziente.
- 1.4 L'amniocentesi genera considerevole ansia, ma il livello di dolore è equivalente a quello di un prelievo venoso.
- 1.5 Il passaggio dell'ago attraverso l'addome e l'utero può comportare qualche dolore, di solito lieve e di breve durata.
- 1.6 In 1 caso su 100 vi è la possibilità che alla prima inserzione dell'ago non si riesca a prelevare il liquido amniotico. In queste condizioni si può ripetere il prelievo una seconda volta. Nei rarissimi casi di ulteriore insuccesso di solito il prelievo viene programmato per la settimana successiva.
- 1.7 Dopo l'amniocentesi, si esegue un controllo ecografico del feto e della placenta
- 1.8 Nei giorni successivi al prelievo è importante osservare un riposo assoluto (letto o divano) per due giorni; per altri tre giorni si sconsigliano sforzi fisici o l'esecuzione di viaggi molto lunghi.
- 1.9 Nelle gestanti a rischio di isoimmunizzazione Rh è opportuno effettuare, dopo l'amniocentesi, la profilassi anti-D mediante iniezione di immunoglobuline.

## Unità Operativa di Ginecologia

- 1.10 La crescita delle cellule prelevate con il liquido amniotico e la valutazione dei cromosomi in esse contenuti richiede 14-18 giorni.
- 1.11 In ogni caso le possibili anomalie e il loro significato verranno spiegati dai medici ai quali è stato richiesto l'esecuzione di questo esame.
- 1.12 In caso di anomalità dei risultati l'eventuale richiesta di interruzione verrà valutata secondo la legge.

## **INDICAZIONI ALL'ESECUZIONE DELL'AMNIOCENTESI (decreto del 10-9-1998 Gazzetta Ufficiale 245 del 20-10-1998)**

### 1) Determinazione del cariotipo fetale:

- Età materna avanzata (> o = a 35 anni)
- Genitore portatore di riarrangiamento cromosomico strutturale
- Genitore con aneuploidie dei cromosomi sessuali compatibili con la fertilità
- Precedente figlio con malattia cromosomica
- Malformazioni fetali rilevate all'esame ecografico
- Test biochimico che indichi un rischio elevato per sindrome di Down o altra
- anomalia cromosomica

### 2) Ricerca di agenti infettivi virali o protozoari nel liquido amniotico

### 3) Esame del DNA

- Studio del DNA fetale

### 4) Ansia materna

## 2. RISCHI E COMPLICANZE

- 2.1 Circa in 2 casi su 100 (2%) in seguito all'amniocentesi si possono avere problemi minori come crampi all'utero, piccole perdite ematiche o di liquido amniotico dalla vagina, più raramente sintomi come febbre, dolori e persino brividi.
- 2.2 In seguito all'amniocentesi si può correre il rischio di perdere la gravidanza in 1 caso su 200 prelievi circa. Il rischio aumenta sensibilmente in presenza di fattori di rischio come la precedente abortività (fino al 7%), la presenza di emorragie genitali nel corso della gravidanza (fino al 6%), di sangue nel liquido amniotico (fino al 15%), e di alfa-fetoproteina sierica >2 MoM (fino al 20%).
- 2.3 Il rischio di isoimmunizzazione dopo amniocentesi nelle gestanti a rischio di isoimmunizzazione Rh non è significativo.
- 2.4 Non vi sono dati sulla possibile trasmissione di infezioni virali da madre infetta a feto attribuibili alla pratica dell'amniocentesi.

## CONSULENZA PRENATALE

Per eseguire l'amniocentesi presso il nostro Istituto, è auspicabile, qualora non già eseguita dallo specialista curante, che la paziente si sottoponga prima ad una visita di consulenza ostetrica prenatale che si esplica in un incontro di gruppo durante il quale:

- Vengono illustrate le indicazioni e le diverse possibilità di screening delle anomalie congenite ed in particolare delle anomalie cromosomiche.
- Viene illustrata la sindrome di Down e le relative opzioni di screening e diagnosi prenatale invasiva, i tempi per l'esecuzione delle tecniche, il rischio di aborto ad esse connesso, e l'accuratezza attesa dalle stesse.
- Viene illustrata la normativa vigente per la richiesta di interruzione terapeutica della gravidanza.
- Viene sottoposto alle pazienti il consenso informato.