



INFORMAZIONE E CONSENSO ALL'EFFETTUAZIONE DEL PRELIEVO DEI VILLI CORIALI PER VIA TRANSADDOMINALE

Che cos'è il prelievo dei villi coriali (CVS)? Come e quando si effettua?

Consiste nel prelievo di frammenti della placenta sotto guida ecografica continua mediante un ago sottile ed è effettuabile dalla 10° settimana compiuta di età gestazionale. Dopo l'individuazione mediante ecografia della zona della placenta più facilmente accessibile e dopo adeguata disinfezione della sede di infissione dell'ago si procede all'inserimento di quest'ultimo attraverso la parete addominale materna fino a raggiungere il corion.

Quali sono le motivazioni per le quali una donna può decidere di sottoporsi al prelievo dei villi coriali?

Ferma restando la facoltà della persona assistita, resa edotta dei rischi, di richiedere di sottoporsi all'esame, costituiscono attualmente condizioni riconosciute di aumentato rischio per anomalie cromosomiche, secondo il Decreto Ministeriale del 10/9/ 1998, l'età materna avanzata (> 35 anni), la presenza di un assetto cromosomico particolare in uno o in ambedue i genitori, un precedente figlio con malattia cromosomica, malformazioni fetali rilevate all'esame ecografico, un test di screening (es. test combinato) che indichi un rischio elevato per trisomia 21 o altra anomalia, una consulenza genetica che suggerisca l'effettuazione dell'esame. Resta ferma la facoltà della persona assistita che si trova nelle suddette condizioni di rischio di non sottoporsi all'esame.

Obiettivi della metodica diagnostica

Costituiscono obiettivi dell'esame la determinazione del cariotipo fetale e l'esame del DNA fetale. In tutti i casi la possibilità di individuare una malattia genetica dipende dall'indicazione all'accertamento e delle metodiche di laboratorio impiegate nella fase diagnostica.

L'esame è effettuabile in tutti i casi?

Il successo del prelievo è del 98% al primo tentativo e del 99,8 % al secondo tentativo

È un esame che richiede una particolare preparazione?

Non è necessaria alcuna preparazione specifica. Non è necessario digiuno. I dati desumibili dalla letteratura non raccomandano attualmente alcuna premedicazione farmacologica all'esame in modo routinario.

E' un esame doloroso? Possono presentarsi complicazioni?

L'esame è ben tollerato, seppur possa risultare fastidioso e, a volte, lievemente doloroso. Possono verificarsi complicazioni. I rischi materni sono quelli comuni a alle procedure invasive; sono possibili, seppur molto raramente, complicazioni materne anche gravi; il rischio fetale principale correlato al prelievo dei villi coriali è l'aborto (rischio aggiuntivo dello 0,5-1%). Il rischio di malformazioni fetali è sovrapponibile a quello dalla popolazione generale, se l'esame viene effettuato dopo la 10° settimana compiuta di età gestazionale. Possono verificarsi perdite ematiche vaginali dopo il prelievo. Le complicanze settiche e le rotture della membrana sono rare.

E' un esame diagnostico che ha dei limiti?

L'accuratezza diagnostica nell'analisi del cariotipo fetale è molto elevata. Sono riportate in letteratura percentuali di fallimento dell'analisi citogenetica dello 0,5-1%, falsi positivi nell' 1% circa e quasi sempre per la presenza di mosaicismi placentari (90% dei casi); falsi negativi in percentuale di 1:20000 casi.

In caso di mosaicismo può essere suggerito dalla consulenza genetica procedere ad amniocentesi



La sottoscritta _____ dichiara:

- di essere stata esaurientemente informata dal Dr. _____ in merito a scopi, modalità di effettuazione, accuratezza diagnostica, limiti ed effetti collaterali/complicazioni, dettagli tecnici dell'indagine;
- di essere a conoscenza della possibilità chiedere all'operatore di soprassedere al prelievo e che l'operatore stesso potrebbe a sua volta decidere di sospenderlo in funzione di condizioni di rischio che potrebbero evidenziarsi;
- di essere a conoscenza del fatto che l'impegno del medico operatore resta esclusivamente limitato alle procedure di prelievo e non esteso in merito ad eventuali problemi di pertinenza del Laboratorio di Genetica che formula la diagnosi;

- **di decidere di sottoporsi** all'indagine diagnostica
- **di decidere di non sottoporsi** all'indagine diagnostica

nella più assoluta libertà, avendo avuto la possibilità di rivolgere ogni eventuale domanda al medico ottenendone risposte adeguatamente esaurienti.

Data: _____ (firma della paziente)

(firma del medico)

Dichiara di aver verificato l'esatta trascrizione dei dati riportati sulle provette e sui fogli di accompagnamento

(firma della paziente) _____