

(Copia per la paziente)

## INFORMAZIONE E CONSENSO ALL'ESAME DI AMNIOCENTESI O VILLOCENTESI

Gentile Signora,

**LA PREGHIAMO DI LEGGERE ATTENTAMENTE LE PRESENTI NOTE INFORMATIVE PRIMA DI APPORRE LA FIRMA SUL MODULO DI CONSENSO INFORMATO ALL'ESAME DI AMNIOCENTESI O VILLOCENTESI.**

**UNA COPIA DI QUESTE NOTE INFORMATIVE DEVE RESTARE A LEI ED ESSERE CONSERVATA ANCHE DOPO L'INCONTRO COL GINECOLOGO.**

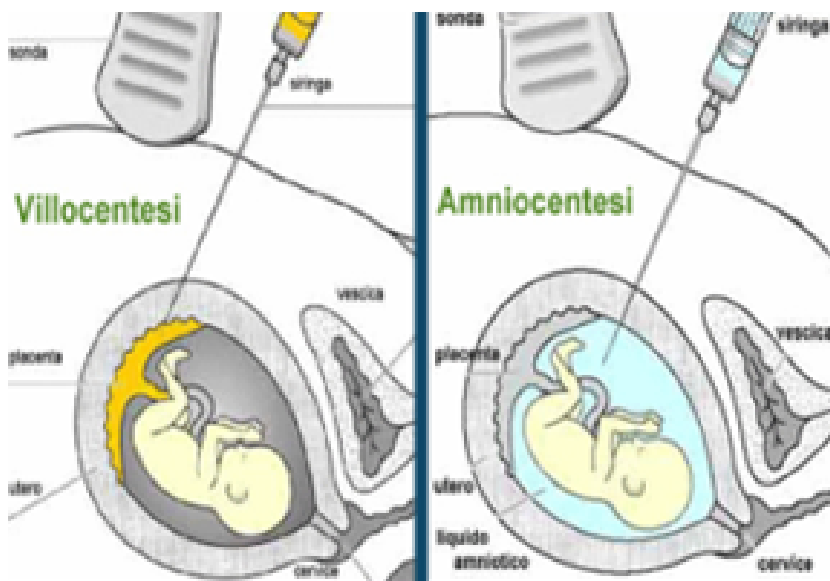
Comunque, in ogni momento **PRIMA DELL'ESAME**, anche dopo la firma del consenso informato, potrà telefonare all'U.O. di Ostetricia – Ginecologia (numero telefonico riportato sopra) per richiedere ulteriori informazioni, chiarimenti e precisazioni su quanto concordato con il Medico sull'esame a cui si è sottoposta.

### **COSA SONO LA VILLOCENTESI E L'AMNIOCENTESI**

Sono esami che hanno l'obiettivo di diagnosticare possibili anomalie cromosomiche del feto. Non indagano invece i difetti strutturali, cioè quelle anomalie anatomiche degli organi fetali che possono essere indipendenti da un problema cromosomico, né difetti dei singoli geni.

La **villocentesi** viene eseguita dopo la 10° settimana

La **amniocentesi** viene eseguita dopo la 15° settimana



Per entrambi gli esami non sarà possibile una risposta immediata, ma dopo circa 3 settimane.

Per la villocentesi sarà possibile avere un primo esito provvisorio dopo circa 8-10 gg (esame diretto).

Questo risultato derivante dall'esame diretto è altamente attendibile; in caso di villocentesi 0,04% (4 su 10'000) di falsi negativi e 1% (1 su 100) di falsi positivi con rischio valutabile dell'1% di discrepanze tra cariotipo ottenuto dall'esame e quello reale del feto per la presenza di un mosaicismo, cioè

di una anomalia cromosomica molto spesso confinata alla placenta (60-90% dei casi) e non presente nel bambino.

Questo può riguardare la tecnica diretta (cioè il primo risultato ottenuto) e non la coltura cellulare (risultato definitivo a 20 gg dall'esecuzione dell'esame) la cui attendibilità si sovrappone a quella dell'amniocentesi.

### **INDICAZIONI previste dal Sistema Sanitario Nazionale**

1. Età materna: pur restando che un'anomalia cromosomica del feto si può verificare a qualsiasi età dei genitori, tuttavia, per alcune anomalie, come la sindrome di Down (trisomia 21), il rischio di avere un figlio affetto da anomalia cromosomica aumenta in modo significativo con l'età della madre
2. Coppie con precedente figlio affetto da una anomalia cromosomica o del metabolismo

3. Uno od entrambi i genitori portatori di alterazioni cromosomiche
4. Evidenza di anomalie ecografiche del feto correlate ad un rischio cromosomico (esempio translucenza nucale aumentata, alterazioni anatomiche tipiche di malattie cromosomiche)
5. Test di screening ad alto rischio (positivi) es. test combinato.

### **COME SI EFFETTUA L'ESAME**

Sia la villocentesi che l'amniocentesi sono esami cosiddetti invasivi perché sono condotti introducendo un dispositivo medico (ago) tramite il corpo della donna (vedi figura).

Vengono eseguiti in regime ambulatoriale, senza necessitare di digiuno.

Prima dell'esame si accerta con l'ecografia la vitalità fetale e la corretta epoca di gravidanza

Si disinfetta accuratamente l'addome materno

Sotto guida ecografica continua si individua il punto maggiormente idoneo per introdurre per via addominale un sottile ago:

- nel trofoblasto in caso di villocentesi
- nella cavità amniotica nel caso di amniocentesi

Si effettua l'aspirazione di microscopiche quantità di materiale trofoblastico ("placenta") o del liquido amniotico (max 18 cc) che viene raccolto in contenitori sterili, sigillato, etichettato con i dati materni previo controllo da parte della donna o del partner, ed inviato nel laboratorio di genetica

### **CONDOTTA DA SEGUIRE DOPO L'ESAME**

Dopo l'esame rimanga a riposo per circa 7 giorni a seconda delle istruzioni del medico. La presenza di un modesto dolore nella sede d'introduzione dell'ago così come la fuoriuscita di una scarsa quantità di sangue o della formazione di un piccolo livido sono normali e non hanno conseguenze negative

Informi immediatamente il suo medico in caso di febbre, dolori addominali, sanguinamenti vaginali discreti o abbondanti e fuoriuscita di liquido trasparente dalla vagina o altri disturbi che la possano preoccupare.

### **COMPLICANZE ED EFFETTI COLLATERALI**

L'esame comporta il dolore della introduzione dell'ago (paragonabile a quello percepito per gli esami del sangue).

Sanguinamenti, infezioni nel punto di inserzione o lesioni di organi adiacenti e/o del feto sono possibili ma molto rari. Dopo precedenti interventi all'interno della cavità addominale vi è un rischio di poco superiore per la possibile presenza di aderenze.

Al momento della puntura si può verificare una contaminazione tra le cellule ematiche fetali e le cellule ematiche materne.

**Per impedire in successive gravidanze un'incompatibilità Rh nel caso di madri Rh negative si inietta un farmaco (immunoglobuline anti D)** di cui daremo separate informazioni e relativo consenso informato.

Raramente l'esame provoca **contrazioni, perdita di liquido o di sangue o infezioni con febbre.**

Tutto ciò può provocare un aborto che si verifica nel 1% (1 su 100) dei casi per entrambe le metodiche.

In 1 caso su 100 villocentesi c'è la possibilità che alla prima inserzione dell'ago non si riesca prelevare una quantità sufficiente di villi. In questo caso si può ripetere il prelievo una seconda volta, oppure si può rimandare l'esame di una settimana oppure programmare un'amniocentesi.

Sempre in caso di villocentesi nello 0,5%-1% dei casi può succedere che le cellule presenti nei villi non crescano a sufficienza per permettere una diagnosi definitiva (il che non significa che il feto abbia problemi). In caso di fallimento della coltura verrà proposto di eseguire un'amniocentesi.

Il rischio di un fallimento della coltura cellulare esiste anche per l'amniocentesi ed è lo 0,2 % dei casi (2 su 1000).

E' ovvio che ogni nuova introduzione dell'ago incrementa il rischio di abortività provocata dall'esame.

**NON ESITI A CHIEDERE AL MEDICO ULTERIORI INFORMAZIONI SE LO DESIDERA**

***Lo staff dell'Unità Operativa***

(Copia da allegare alla documentazione sanitaria)

## INFORMAZIONE E CONSENSO ALL'ESAME DI AMNIOCENTESI O VILLOCENTESI

Gentile Signora,

**LA PREGHIAMO DI LEGGERE ATTENTAMENTE LE PRESENTI NOTE INFORMATIVE PRIMA DI APPORRE LA FIRMA SUL MODULO DI CONSENSO INFORMATO ALL'ESAME DI AMNIOCENTESI O VILLOCENTESI.**

**UNA COPIA DI QUESTE NOTE INFORMATIVE DEVE RESTARE A LEI ED ESSERE CONSERVATA ANCHE DOPO L'INCONTRO COL GINECOLOGO.**

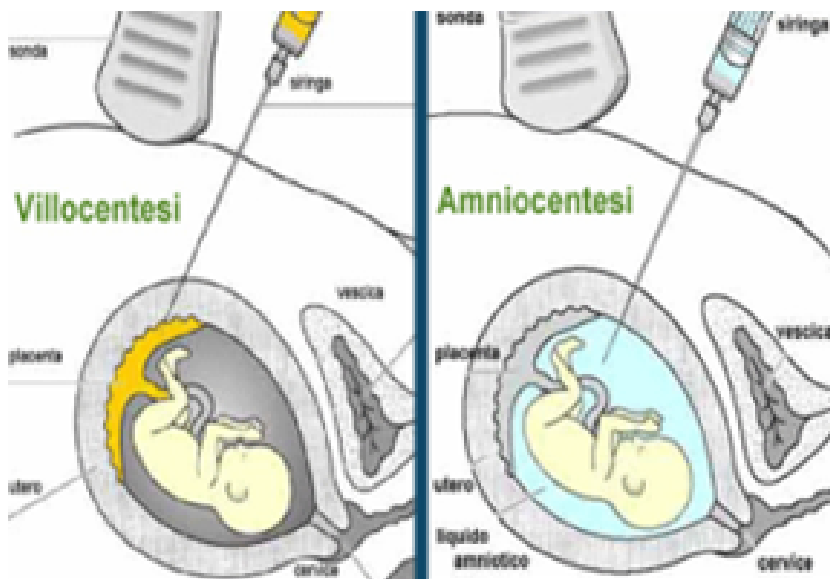
Comunque, in ogni momento **PRIMA DELL'ESAME**, anche dopo la firma del consenso informato, potrà telefonare all'U.O. di Ostetricia – Ginecologia (numero telefonico riportato sopra) per richiedere ulteriori informazioni, chiarimenti e precisazioni su quanto concordato con il Medico sull'esame a cui si è sottoposta.

### COSA SONO LA VILLOCENTESI E L'AMNIOCENTESI

Sono esami che hanno l'obiettivo di diagnosticare possibili anomalie cromosomiche del feto. Non indagano invece i difetti strutturali, cioè quelle anomalie anatomiche degli organi fetali che possono essere indipendenti da un problema cromosomico, né difetti dei singoli geni.

La **villocentesi** viene eseguita dopo la 10° settimana

La **amniocentesi** viene eseguita dopo la 15° settimana



Per entrambi gli esami non sarà possibile una risposta immediata, ma dopo circa 3 settimane.

Per la villocentesi sarà possibile avere un primo esito provvisorio dopo circa 8-10 gg (esame diretto).

Questo risultato derivante dall'esame diretto è altamente attendibile; in caso di villocentesi 0,04% (4 su 10'000) di falsi negativi e 1% (1 su 100) di falsi positivi con rischio valutabile dell'1% di discrepanze tra cariotipo ottenuto dall'esame e quello reale del feto per la presenza di un mosaicismo, cioè

di una anomalia cromosomica molto spesso confinata alla placenta (60-90% dei casi) e non presente nel bambino.

Questo può riguardare la tecnica diretta (cioè il primo risultato ottenuto) e non la coltura cellulare (risultato definitivo a 20 gg dall'esecuzione dell'esame) la cui attendibilità si sovrappone a quella dell'amniocentesi.

### INDICAZIONI previste dal Sistema Sanitario Nazionale

1. Età materna: pur restando che un'anomalia cromosomica del feto si può verificare a qualsiasi età dei genitori, tuttavia, per alcune anomalie, come la sindrome di Down (trisomia 21), il rischio di avere un figlio affetto da anomalia cromosomica aumenta in modo significativo con l'età della madre
2. Coppie con precedente figlio affetto da una anomalia cromosomica o del metabolismo

3. Uno od entrambi i genitori portatori di alterazioni cromosomiche
4. Evidenza di anomalie ecografiche del feto correlate ad un rischio cromosomico (esempio translucenza nucale aumentata, alterazioni anatomiche tipiche di malattie cromosomiche)
5. Test di screening ad alto rischio (positivi) es. test combinato.

### **COME SI EFFETTUA L'ESAME**

Sia la villocentesi che l'amniocentesi sono esami cosiddetti invasivi perché sono condotti introducendo un dispositivo medico (ago) tramite il corpo della donna (vedi figura).

Vengono eseguiti in regime ambulatoriale, senza necessitare di digiuno.

Prima dell'esame si accerta con l'ecografia la vitalità fetale e la corretta epoca di gravidanza

Si disinfetta accuratamente l'addome materno

Sotto guida ecografica continua si individua il punto maggiormente idoneo per introdurre per via addominale un sottile ago:

- nel trofoblasto in caso di villocentesi
- nella cavità amniotica nel caso di amniocentesi

Si effettua l'aspirazione di microscopiche quantità di materiale trofoblastico ("placenta") o del liquido amniotico (max 18 cc) che viene raccolto in contenitori sterili, sigillato, etichettato con i dati materni previo controllo da parte della donna o del partner, ed inviato nel laboratorio di genetica

### **CONDOTTA DA SEGUIRE DOPO L'ESAME**

Dopo l'esame rimanga a riposo per circa 7 giorni a seconda delle istruzioni del medico. La presenza di un modesto dolore nella sede d'introduzione dell'ago così come la fuoriuscita di una scarsa quantità di sangue o della formazione di un piccolo livido sono normali e non hanno conseguenze negative

Informi immediatamente il suo medico in caso di febbre, dolori addominali, sanguinamenti vaginali discreti o abbondanti e fuoriuscita di liquido trasparente dalla vagina o altri disturbi che la possano preoccupare.

### **COMPLICANZE ED EFFETTI COLLATERALI**

L'esame comporta il dolore della introduzione dell'ago (paragonabile a quello percepito per gli esami del sangue).

Sanguinamenti, infezioni nel punto di inserzione o lesioni di organi adiacenti e/o del feto sono possibili ma molto rari. Dopo precedenti interventi all'interno della cavità addominale vi è un rischio di poco superiore per la possibile presenza di aderenze.

Al momento della puntura si può verificare una contaminazione tra le cellule ematiche fetali e le cellule ematiche materne.

**Per impedire in successive gravidanze un'incompatibilità Rh nel caso di madri Rh negative si inietta un farmaco (immunoglobuline anti D)** di cui daremo separate informazioni e relativo consenso informato.

Raramente l'esame provoca **contrazioni, perdita di liquido o di sangue o infezioni con febbre.**

Tutto ciò può provocare un aborto che si verifica nel 1% (1 su 100) dei casi per entrambe le metodiche.

In 1 caso su 100 villocentesi c'è la possibilità che alla prima inserzione dell'ago non si riesca prelevare una quantità sufficiente di villi. In questo caso si può ripetere il prelievo una seconda volta, oppure si può rimandare l'esame di una settimana oppure programmare un'amniocentesi.

Sempre in caso di villocentesi nello 0,5%-1% dei casi può succedere che le cellule presenti nei villi non crescano a sufficienza per permettere una diagnosi definitiva (il che non significa che il feto abbia problemi). In caso di fallimento della coltura verrà proposto di eseguire un'amniocentesi.

Il rischio di un fallimento della coltura cellulare esiste anche per l'amniocentesi ed è lo 0,2 % dei casi (2 su 1000)

E' ovvio che ogni nuova introduzione dell'ago incrementa il rischio di abortività provocata dall'esame.

**NON ESITI A CHIEDERE AL MEDICO ULTERIORI INFORMAZIONI SE LO DESIDERA**

***Lo staff dell'Unità Operativa***

## CONSENSO ALL'ESAME DI AMNIOCENTESI O VILLOCENTESI

Io sottoscritto paziente / esercente/i la potestà genitoriale / rappresentante legale (Amm. di sostegno, curatore, tutore) (cerchiare la voce che interessa) \_\_\_\_\_

**DICHIARO** di aver letto o che mi è stato letto il materiale informativo che mi è stato consegnato circa l'esame di amniocentesi o villocentesi comprese le procedure ad esso correlate.

Ho comunque ben compreso quanto mi è stato in merito spiegato nel corso del colloquio informativo che precede l'esame dal Dr. \_\_\_\_\_, compresa la possibilità di poter richiedere ulteriori spiegazioni.

Ho compreso i possibili rischi che l'esame potrebbe comportare rispetto ai vantaggi per la mia persona e per quella del feto. Ho riflettuto profondamente sulla mia decisione.

Quindi, consapevole dei vantaggi e dei rischi dell'esame da me richiesto

**ACCONSENTO**

**NON ACCONSENTO**

all'esecuzione dell'

**AMNIOCENTESI**

**VILLOCENTESI**

Dichiaro altresì che osserverò scrupolosamente le misure precauzionali post esame comunicatemi.

Eventuali annotazioni e/o richieste della paziente \_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

Eventuali annotazioni del medico \_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

**Firma paziente / esercente/i la potestà genitoriale / rappresentante legale**

\_\_\_\_\_

Confermo di aver fornito, mediante consegna di materiale informativo e colloquio, adeguate informazioni sull'esame di amniocentesi o villocentesi e ritengo che siano state comprese dall'interessata.

**DATA** \_\_\_/\_\_\_/20\_\_\_ **Firma e timbro del Medico Ginecologo** \_\_\_\_\_