



ATTO SANITARIO: AMNIOCENTESI

TRIESTE, .....

Consensi

SSD Diagnostica Ecografica Prenatale e Ginecologica;

**PARTE A**

Io/noi sottoscritta/o/i, in qualità di  assistita  madre  padre  genitori  tutore  altro (specificare) .....

e responsabile/i della compilazione dei dati sottoindicati:

**DATI IDENTIFICATIVI**

**Dati identificativi dell'assistita**

Etichetta

Cognome ..... Nome .....

Nato a ..... il .....

Residente a ..... CAP .....

in Via .....

**DA COMPILARE SOLO SE L'ASSISTITA È MINORE (<18 ANNI) E NON EMANCIPATA**

**Dati dei genitori o del titolare della potestà genitoriale\*:**

**Nome e cognome dei genitori**

**Madre** Cognome ..... Nome .....

Nata a ..... il .....

Residente a ..... CAP .....

in Via .....

**Padre** Cognome ..... Nome .....

Nato a ..... il .....

Residente a ..... CAP .....

in Via .....

**Titolare potestà genitoriale**

Cognome ..... Nome .....

Nato a ..... il .....

Residente a ..... CAP .....

in Via .....

*\*In caso di minore vi è la necessità del consenso fornito da entrambi i genitori, o da chi, giuridicamente, ne fa le veci. Tale assunto non si modifica anche qualora il minore sia affidato ad uno dei genitori, i quali risultino separati o divorziati, come dagli stessi dichiarato. L'opinione del minore, nella misura in cui lo consente la sua età e il suo grado di maturità, è presa in considerazione.*

*\*In caso di presenza di uno solo dei due genitori, quest'ultimo, sotto la propria responsabilità, dovrà dichiarare l'assenso del genitore assente, attraverso modello di autocertificazione (Mod 0199)*

*\*In caso di presenza del solo legale rappresentante va allegata la documentazione che indica i poteri conferiti.*

**DICHIARO/DICHIARIAMO**

di essere stato/a/i informato/a/i in maniera chiara, completa e comprensibile

dal dott. / dott.ssa .....

(se del caso) con il supporto del mediatore culturale Sig. ....

Istituto di Ricovero e Cura a Carattere Scientifico pediatrico **Burlo Garofolo**

Ospedale di alta specializzazione e di rilievo nazionale per la salute della donna e del bambino

• 34137 Trieste • via dell'Istria 65/1 • tel.+39.040.3785.351 • fax +39.040.761226 • cf. 00124430323 •

Riguardo gli argomenti seguenti:

#### INDICAZIONE / CONDIZIONI CLINICHE

- Età materna  $\geq 35$  anni;
- Test di screening per le aneuploidie positivo (ecografico, biochimico o DNA libero fetale su sangue materno);
- Genitore portatore di riarrangiamento cromosomico strutturale;
- Genitore con aneuploidie dei cromosomi sessuali compatibili con la fertilità;
- Precedente figlio (o gravidanza) con anomalia cromosomica;
- Anomalia rilevata all'esame ecografico;
- Rischio di anomalia genetica (esame del DNA);
- Ricerca di agenti infettivi nel liquido amniotico;
- Altro.....

#### ATTO SANITARIO

##### Che cos'è l'amniocentesi?

L'amniocentesi consiste nel prelievo dalla cavità amniotica di una modesta quantità di liquido amniotico (15-20 ml) eseguito dopo la 15° settimana.

##### A cosa serve l'amniocentesi?

Nella maggior parte dei casi viene eseguito lo studio delle alterazioni numeriche e di struttura dei cromosomi. L'esito dell'esame (esame colturale) è disponibile in media 21 giorni dal prelievo, anche se talvolta la risposta può richiedere tempi più lunghi.

Su indicazione del genetista, o in condizioni particolari, possono essere eseguite altre indagini come per esempio cariotipo molecolare, ricerca di malattie genetiche, ricerca di agenti infettivi, eccetera. In questi casi i tempi di risposta variano a seconda dell'indagine da effettuare.

##### Come viene eseguita l'amniocentesi?

Il prelievo del liquido amniotico viene eseguito per via trans-addominale, dopo adeguata preparazione di un campo sterile, sotto continuo controllo ecografico, mediante l'introduzione di un ago sottile nella cavità amniotica. La sensazione generalmente provocata è paragonabile a quella di una iniezione intramuscolare. Non viene eseguita l'anestesia locale.

Alle gravide con fattore Rh negativo dopo l'indagine verrà eseguita la profilassi anti-D (somministrazione di immunoglobuline per via intramuscolare).



#### ESITI PREVEDIBILI (BENEFICI) DEL TRATTAMENTO PROPOSTO

Ottenere un campione adeguato di liquido amniotico da sottoporre ad indagini diagnostiche.

#### LE EVENTUALI ALTERNATIVE (CON VANTAGGI E RISCHI)

Sono disponibili diverse **metodiche non invasive per lo screening delle anomalie dei cromosomi**, in particolare della sindrome di Down (per es. test combinato che si esegue tra 11°-13° settimana; ricerca del DNA libero su plasma materno che si esegue dopo la 10° settimana; altri test di screening). Il vantaggio principale di questi test è di essere non invasivi, mentre gli svantaggi principali sono: non sono diagnostici (possono dare risultati falsamente rassicuranti o falsamente patologici) e valutano solo alcuni cromosomi (e non tutta la mappa cromosomica). La sensibilità e la specificità variano a seconda del test.

Un altro metodo di prelievo per la diagnosi prenatale delle anomalie dei cromosomi è la **villocentesi** che consiste nel prelievo dei villi coriali (tessuto placentare) dopo l'11° settimana di gestazione. Nell'1-2% dei casi di villocentesi bisogna poi eseguire anche un'amniocentesi per escludere i mosaicismi cromosomici (presenza di due linee cellulari con cromosomi diversi). In tale situazione l'alterazione cromosomica potrebbe essere presente solo nella placenta, mentre il feto è sano. In rari casi (0.5-1%) di villocentesi si può verificare un insuccesso nel prelievo o nella diagnosi che richiedono la ripetizione della procedura o l'esecuzione di una

amniocentesi. Il rischio di aborto spontaneo legato alla villocentesi è pressoché sovrapponibile a quello della amniocentesi.

La **cordocentesi** è anch'essa un metodo di prelievo per la diagnosi prenatale delle anomalie dei cromosomi. Consiste nel prelievo di sangue fetale dal cordone ombelicale dopo la 18° settimana. Il risultato dell'esame è disponibile dopo circa 3-7 giorni lavorativi dal prelievo. L'indagine è indicata nei casi di rilievo tardivo di malformazione fetale in quanto caratterizzata da un maggior rischio di aborto (circa 2-3%). Il successo dell'esame si ottiene in 97% dei casi al primo tentativo. In 2-4% dei casi si può verificare la contaminazione del campione ematico prelevato da parte del sangue materno o liquido amniotico.

#### **RISCHI E COMPLICANZE EVENTUALI DEL TRATTAMENTO**

##### **RISCHI**

- Il prelievo del liquido amniotico comporta un rischio aggiuntivo di aborto spontaneo tradizionalmente attribuito dello 0.5-1%. Il rischio aumenta in presenza di fattori di rischio come per esempio la precedente poliabortività, la presenza di emorragie genitali nel corso della gravidanza, la presenza di liquido amniotico tinto, fibromi uterini, malformazioni uterine, o altre condizioni.
- Un insuccesso nel prelievo o nella diagnosi che richiedono la ripetizione della procedura sono di fatto molto rari. La letteratura riporta una quota di fallimento dell'indagine citogenetica dello 0.2%.
- In rari casi (0.2-0.5%) il riscontro di mosaicismi cromosomici nelle cellule del liquido amniotico non consente di definire con esattezza il cariotipo del feto. In tali situazioni può essere opportuno procedere ad un prelievo del sangue fetale (cordocentesi) per il chiarimento diagnostico.
- L'accuratezza diagnostica dell'analisi del cariotipo è considerata molto elevata: tuttavia, anche se molto rara, non è escludibile a priori la possibilità di un risultato falsamente negativo (falsamente normale, stimato su un caso su 5000 esami), o falsamente positivo.

##### **COMPLICANZE**

- Perdite di liquido amniotico dopo la procedura (circa 1%).
- Perdite ematiche.
- Contrazioni uterine.
- In casi assolutamente eccezionali sono stati segnalati danni, anche molto gravi, alla madre e al feto, in relazione a complicanze di diversa natura (per esempio infettiva). Tali eventi, seppur possibili, di fatto sono estremamente rari. Il rischio di sepsi materna, con conseguenze legate a tale condizione, è stimato in meno di un caso su 1000 prelievi.

#### **ALTRI PROBLEMI/NOTE**

##### **ALTRI PROBLEMI**

- È stata discussa l'opportunità di eseguire lo screening infettivologico delle infezioni maggiori (HIV, epatite B e C) per la possibilità, peraltro non del tutto chiarita e difficilmente quantificabile, che la procedura aumenti il rischio di trasmissione dell'infezione dal sangue materno al feto.
- Le Linee Guida delle principali Società Scientifiche non raccomandano (SIEOG, SOGC) o non fanno alcuna menzione (ACOG, RCOG) sulla necessità di medicazione farmacologica, ad esempio mediante l'uso di antibiotici, di routine pre o post-amniocentesi.

##### **NOTE**

- L'analisi citogenetica verrà eseguita presso il Servizio di Citogenetica, IRCCS Burlo Garofolo.
- =====

**PARTE C**

**ACQUISIZIONE DEL CONSENSO**

**DICHIARO/DICHIARIAMO**

- La sottoscritta dichiara di aver discusso e compreso tutti i punti sopracitati e di essere stata, informata dello scopo, modalità di effettuazione, effetti collaterali/complicazioni e accuratezza diagnostica della amniocentesi;
- Dichiara che sono stati discussi i vantaggi, efficacia e limiti dei metodi alternativi invasivi e non-invasivi;
- Dichiara di essere a conoscenza del fatto che lo scopo dell'amniocentesi, salvo diversa indicazione, è volto allo studio di cariotipo standard;
- Dichiara di essere a conoscenza della possibilità di chiedere all'operatore di soprassedere al prelievo e che l'operatore stesso può riservarsi la decisione di sospendere il prelievo in funzione di condizioni di rischio eventualmente presenti;
- La sottoscritta dichiara la propria disponibilità ad essere contattata, anche telefonicamente, per fornire i dati relativi all'esito della gravidanza;
- Di essere a conoscenza che l'atto sanitario sarà effettuato dal dott./dott.ssa ..... e della possibilità di revocare il presente consenso in qualsiasi momento prima del Atto/trattamento sanitario proposto e di:

**ACCETTARE**

**NON ACCETTARE**

liberamente, spontaneamente ed in piena coscienza il mio consenso all'atto sanitario proposto

Data

Firma leggibile dell'assistita e/o del/i legale/i rappresentante/i

Altri (specificare)

Il Medico (timbro e firma leggibile)

**PARTE D**

**DIRITTO DI REVOC<sup>1</sup>**

**DICHIARO/DICHIARIAMO DI VOLERE REVOCARE IL CONSENSO ALL'ATTO SANITARIO AMNIOCENTESI**

per i motivi seguenti: .....

Data

Firma leggibile dell'assistita e/o del/i legale/i rappresentante/i

<sup>1</sup> Il paziente ha il diritto di revocare in qualsiasi momento il consenso prestato, eventualmente anche nell'immediatezza della procedura sanitaria che si sta ponendo in essere; la natura contrattuale del consenso determina che per essere giuridicamente valido esso debba inoltre rispondere ai requisiti "libero" [esente da vizi, coercizioni, inganni, errori; non può essere esercitata alcuna pressione psicologica per influenzare la volontà del paziente, pena la nullità del consenso] e "relativo al bene disponibile" [l'integrità psicofisica non è un diritto di cui la persona può disporre senza alcun limite].