

B U R L O

SSD Diagnostica Ecografica Prenatale e Ginecologica;

ATTO SANITARIO: VILLOCENTESI

TRIESTE,

Consensi

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 •

PARTE B

Riguardo gli argomenti seguenti:

INDICAZIONE / CONDIZIONI CLINICHE

- Età materna ≥ 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);
- Altro.....

ATTO SANITARIO

Che cos'è la villocentesi?

La villocentesi consiste nel prelievo dei villi coriali eseguito dopo l'11° settimana. I villi coriali rappresentano il tessuto placentare e, nella stragrande maggioranza dei casi, possiedono le stesse caratteristiche genetiche del feto. Tuttavia, nell'1-2% dei casi potrebbero essere presenti i cosiddetti mosaicismi cromosomici placentari, ossia la presenza di due linee cellulari con cromosomi diversi. In tale situazione l'alterazione cromosomica potrebbe essere presente solo nella placenta e non interessare il feto. Pertanto, potrebbe rendersi necessaria l'esecuzione dell'amniocentesi.

A cosa serve la villocentesi?

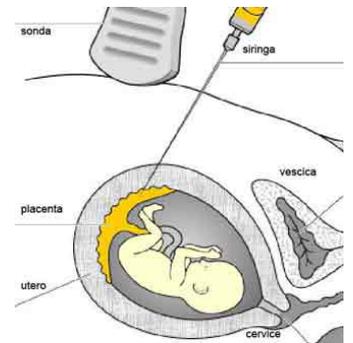
Nella maggior parte dei casi viene eseguito lo studio delle alterazioni numeriche e di struttura dei cromosomi. L'esito dell'esame (esame colturale) è disponibile in media dopo 30 giorni dal prelievo, anche se talvolta la risposta può richiedere tempi più lunghi.

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

Come viene eseguita la villocentesi?

Il prelievo dei villi coriali 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 placenta. 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 intra-muscolare).



ESITI PREVEDIBILI (BENEFICI) DEL TRATTAMENTO PROPOSTO

Ottenere un campione adeguato di tessuto coriale 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 considerato.

Un altro metodo di prelievo per la diagnosi prenatale delle anomalie dei cromosomi è l'**amniocentesi** che consiste nel prelievo del liquido amniotico dopo la 15-a settimana di gestazione. L'insuccesso del prelievo o il fallimento della diagnosi sono molto rari. Il rischio di aborto spontaneo è pressoché sovrapponibile a quello della villocentesi (0.5-1%).

RISCHI E COMPLICANZE EVENTUALI DEL TRATTAMENTO

RISCHI

- Il prelievo dei villi coriali comporta un rischio aggiuntivo di aborto spontaneo tradizionalmente attribuito dello 0.5-1%. Il rischio di aborto è sovrapponibile a quello dell'amniocentesi se si tiene conto dell'epoca gestazionale più a rischio per l'aborto spontaneo.
- In rari casi (0.5-1%) si può verificare un insuccesso nel prelievo (scarsità del materiale) o nella diagnosi (fallimento dell'esame citogenetico) che richiedono la ripetizione della procedura o l'esecuzione di una amniocentesi.
- 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 3.000 utilizzando la sola tecnica diretta e un caso su 20.000 se l'esame è basato sul metodo diretto e sulla coltura), o falsamente positivo (falsamente alterato nell'1.5% circa dei casi, quasi sempre per la presenza di mosaicismi placentari e molto raramente per le anomalie cromosomiche non a mosaico).

COMPLICANZE

- 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, sepsi, ecc). Tali eventi, seppur possibili, di fatto sono estremamente rari.

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 degli antibiotici, di routine pre o post-villocentesesi.

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 villocentesi;
- 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 della villocentesi, 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 REVOCA¹

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

¹ 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].