

INFORMATIVA SULLA DIAGNOSI CITOGENETICA PRENATALE SU CELLULE DEL LIQUIDO AMNIOTICO

- L'indagine citogenetica (o esame cromosomico) fetale viene eseguita su coltura di cellule, derivate dal feto, dal sacco amniotico e dalla placenta, presenti nel liquido amniotico.
- Per effettuare l'analisi è necessario acquisire per puntura transaddominale, sotto controllo ecografico continuo, circa 20 ml di Liquido Amniotico.
- Il prelievo si esegue utilizzando un ago singolo di calibro 20-22 gauge e di lunghezza adeguata.
- Il liquido amniotico prelevato (circa 15-20 ml) viene utilizzato per allestire colture cellulari indipendenti sulle quali effettuare l'analisi cromosomica e per eseguire il dosaggio dell'alfafetoproteina.
- La prima parte del campione (0.5-1 ml) viene eliminata per evitare contaminazione da cellule non fetali (materne).
- L'amniocentesi nel secondo trimestre di gravidanza comporta un rischio aggiuntivo di perdita fetale dell'1%, simile a quello riportato dopo prelievo di villi coriali. Il rischio aumenta sensibilmente in presenza di fattori di rischio come la precedente abortività (fino al 7%), in 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%).
- Dopo amniocentesi vi è un rischio di rottura delle membrane con perdita di liquido amniotico di circa l'1%.
- Il rischio di lesioni fetali provocate dall'ago nel corso dell'amniocentesi è trascurabile se il prelievo viene eseguito sotto controllo ecografico continuo. È stato segnalato un aumento del rischio di parto pretermine. Non vi sono dati sulla possibile trasmissione di infezioni virali da madre infetta a feto attribuibili alla pratica dell'amniocentesi.
- La diagnosi citogenetica fetale permette il riconoscimento di anomalie di numero e di struttura dei cromosomi ma non evidenzia patologie genetiche e/o malformative dovute ad altre cause (es.: Talassemia, Labiopalatoschisi).
- Le anomalie cromosomiche più frequentemente riscontrate sono la trisomia 21 (Sindrome di Down), la trisomia 18 (Sindrome di Edwards), le anomalie di numero dei cromosomi sessuali (47,XXY; 47,XXX; 47,XYY).
- E' inoltre possibile individuare alterazioni di struttura dei cromosomi (traslocazioni, inversioni, delezioni, "marker") che possono presentarsi per la prima volta nel feto o essere state ereditate da un genitore che ne è portatore. Pertanto nel caso venisse diagnosticato un riarrangiamento strutturale nel feto è necessario eseguire il cariotipo dei genitori.
- Se venisse identificato un mosaicismo fetale (coesistenza di due o più linee cellulari con assetto cromosomico differente, in genere una normale e l'altra/e con alterazione cromosomica), potranno essere necessari ulteriori approfondimenti diagnostici su un altro campione (liquido amniotico, sangue fetale).
- E' possibile che il risultato richieda, per una più corretta interpretazione, l'applicazione di ulteriori indagini molecolari.
- L'indagine cromosomica, per quanto accurata, può non evidenziare anomalie strutturali di piccole dimensioni e/o microriarrangiamenti. Infatti solo sulla base di specifiche indicazioni cliniche (non ottenibili prima della nascita) è possibile utilizzare tecniche specifiche per ricercare dette alterazioni.
- Qualora si riscontrasse un'anomalia cromosomica fetale verranno valutate le possibili implicazioni e gli effetti sul feto. Esistono situazioni per le quali tale valutazione è estremamente complessa e può essere formulata soltanto sulla base di stime empiriche di rischio.
- In un ridotto numero di casi (<1%) è possibile che una mancata crescita in vitro delle cellule fetali non consenta di pervenire ad una diagnosi e quindi richieda una ripetizione del prelievo di liquido amniotico.
- Le tecniche di laboratorio utilizzate per giungere al referto hanno un elevato grado di affidabilità. Tuttavia esistono situazioni particolari che possono indurre indirettamente "in errore": crescita in coltura di cellule di origine materna, presenza di mosaicismo fetale non riscontrato nelle cellule esaminate, presenza di anomalie di struttura molto piccole. Si calcola che la possibilità di errore sia inferiore ad 1/5000.
- Al fine di garantire al massimo la qualità, i criteri e gli standard da noi utilizzati per l'indagine citogenetica fetale sono quelli raccomandati dalle linee guida della Società Italiana di Genetica Umana.
- Il risultato della diagnosi è previsto entro 21 giorni.
- I dati personali verranno trattati secondo quanto previsto dalla vigente normativa (D. Lgs. n.196/2003)
- La paziente autorizza la comunicazione per via telefonica del risultato dell'esame, in attesa di ricevere la documentazione cartacea.