

## **CONSENSO INFORMATO ALLA DIAGNOSI PRENATALE MEDIANTE AMNIOCENTESI**

La sottoscritta .....  
alla ..... settimana di gravidanza, gruppo sanguigno ....., chiede di essere sottoposta ad amniocentesi transaddominale finalizzata alla diagnosi prenatale.

Dichiara di essere a conoscenza che:

1. Per effettuare l'analisi è necessario acquisire per mezzo di un ago introdotto nella cavità uterina attraverso la parete addominale, sotto controllo ecografico, circa 20 ml di liquido amniotico;
2. L'amniocentesi nel secondo trimestre di gravidanza comporta un rischio di aborto spontaneo di circa 1 su 200, che viene ritenuto di poco superiore rispetto al rischio di aborto spontaneo delle donne della stessa fascia di età; tale percentuale risulta aumentata nel caso di gravidanza plurima o di concomitante patologia ostetrica; sono state segnalate, seppur raramente, altre complicanze non abortive legate all'amniocentesi (la rottura prematura del sacco amniotico, infezioni endoamniotiche, lesioni al feto); tali complicanze risultano, comunque, molto rare e quelle legate ai danni diretti al feto, quasi eccezionali.
3. il liquido amniotico prelevato viene utilizzato per colture cellulari e quindi per l'analisi cromosomica e per indagini biochimiche (dosaggio dell'alfafetoproteina);
4. Esiste la possibilità che l'esame non abbia buon esito per motivi non prevedibili né preventivabili (inquinamento o mancata crescita delle colture, danni durante il trasporto), in tali rare evenienze, si rende necessaria l'eventuale ripetizione del prelievo senza ulteriori aggravamenti di rischio.
5. Di solito i risultati diagnostici sono disponibili dopo 15-25 giorni. Esiste tuttavia una grande variabilità nella crescita cellulare, da caso a caso;
6. Malgrado tecnica accurata si potrebbe non riuscire a prelevare il liquido; dopo un massimo di tre tentativi, è prudente rinviare di qualche giorno l'effettuazione del prelievo;
7. L'indagine fornisce informazioni unicamente sulle analisi eseguite e non è in grado di escludere altra patologia dovuta a cause diverse;
8. L'accuratezza delle indagini è pressoché assoluta. La probabilità di errore diagnostico viene calcolata in circa 1 su 1000. Tale errore può dipendere da una contaminazione materna del campione, cioè dalla possibilità che con il prelievo siano acquisite non solo cellule fetali, ma anche cellule materne. Queste cellule forniscono perciò informazioni sul cariotipo della madre.

Inoltre, nel caso di mosaicismi molto diluiti, cioè la presenza nel feto di una seconda linea a corredo cromosomico diverso in una piccola percentuale delle cellule, è possibile che l'anomalia non venga individuata sulle cellule analizzate. Infine, l'analisi cromosomica si effettua sulle metafasi, ad una risoluzione media di circa 300 bande. Per questo possono sfuggire alla diagnosi piccoli riarrangiamenti di struttura evidenziabili con le tecniche ad alta risoluzione o con indagini di citogenetica molecolare. Queste indagini non fanno parte del protocollo utilizzato nella diagnosi citogenetica prenatale.

In base alle informazioni ricevute, dà il consenso alla diagnosi prenatale nella attuale gravidanza.

Firma del paziente \_\_\_\_\_

Data, \_\_\_\_\_