

Testo modificato dagli opuscoli prodotti dal Royal College of Obstetricians and Gynaecologists dell'Ospedale Guy's and St Thomas' di Londra. www.rcog.org.uk/index.asp?PageID=625 e dal Parco tecnologico London IDEAS Genetic Knowledge Park in accordo alle loro norme di qualità.

Luglio 2008

Questo lavoro è sponsorizzato dal Consorzio EU-FP6 EuroGentest, contratto n. 512148.

La traduzione dall'inglese è stata curata dalla Dr. Nadia Ceratto e dal Dr Domenico Coviello, Ospedale Maggiore Policlinico, Mangiagalli e Regina Elena, Milano.

Le Illustrazioni: Rebecca J Kent
www.rebeccajkent.com
rebecca@rebeccajkent.com



L'amniocentesi



Informazioni per pazienti e famiglie

L'amniocentesi

Le seguenti sono informazioni riguardanti l'amniocentesi. Esse spiegano cosa sia l'amniocentesi, quando e come si effettua, cosa accada dopo e i possibili benefici e rischi collegati. Questo opuscolo è stato ideato per essere usato durante il colloquio informativo che voi avrete con il personale professionale ospedaliero e vi aiuterà a formulare le domande che sono importanti per voi.

Cos'è l'amniocentesi?

Il sacco amniotico è la cavità ripiena di liquido (liquido amniotico) nel quale il feto è immerso durante la sua crescita nell'utero. L'amniocentesi è la metodica per prelevare un po' del liquido amniotico in quel sacco per l'analisi genetica durante la gravidanza. È usata principalmente per controllare i cromosomi del bambino per specifiche sindromi genetiche. Può essere proposta per alcuni motivi.

- L'età della mamma è superiore a 35 anni.
- Voi o il vostro partner avete una anomalia cromosomica che può essere trasmessa al bambino.
- C'è una malattia genetica nella vostra famiglia o in quella del vostro partner e c'è il rischio che siate portatori sani ma con la possibilità che la malattia possa essere trasmessa al bambino.
- Avete avuto un precedente bambino affetto da una malattia genetica.
- Avete avuto un altro tipo di analisi che si effettua durante la gravidanza (per esempio ultrasuoni, misurazione della translucenza nucale o analisi del sangue). È stato evidenziato che esiste un rischio aumentato che il bambino abbia una malattia genetica.

Laboratorio di Biologia Molecolare e Citogenetica
Istituto CSS-Mendel

ROMA

Telefono 06 44160537

Dipartimento di Biologia Molecolare
U.O.C. di Genetica Medica - Medicina di Laboratorio

SIENA

Telefono 0577 585316 - 233303 - 233259

Laboratorio di Biologia Molecolare e Citogenetica
IRCCS Ospedale Casa Sollievo della Sofferenza

SAN GIOVANNI ROTONDO (FG)

Telefono 0882 416291

Dipartimento di Genetica, Biologia e Biochimica
Struttura Complessa di Genetica Medica
Azienda Ospedaliera "San Giovanni Battista"

TORINO

Telefono 011 6336603

Modulo di Citogenetica
IRCCS OASI Maria Santissima

TROINA (EN)

Telefono 0935 936111

Dipartimento di Patologia Clinica
Laboratorio di Citogenetica Medica
A.O.U. Ospedale di Circolo e Fondazione Macchi

VARESE

Telefono 0332 393007

Dipartimento Materno Infantile e di Biologia-Genetica
Sezione di Biologia e Genetica
Università degli Studi di Verona

VERONA

Telefono 045 8027180

Telefono 010 5634370

Ospedale Maggiore Policlinico, Mangiagalli e Regina Elena
Laboratorio di Genetica Medica

MILANO

Telefono 02 55032432/2322

Laboratorio di Genetica Medica
Azienda Ospedaliera S. Gerardo

MONZA

Telefono 039 2334347 - 2334348

Laboratorio di Cardiomiologia e Genetica Medica
Seconda Università degli Studi di Napoli

NAPOLI

Telefono 815 667 563

Dipartimento di Neuroscienze
U.O. di Neuropatologia e Psicopatologia
Università degli Studi di Padova

PADOVA

Telefono 049 7923202/269

Dipartimento Materno Infantile
U.O.C. di Pediatria e Terapia Intensiva Neonatale
Azienda Ospedaliera "V. Cervello"

PALERMO

Telefono 091 6555431

U.O. di Citogenetica e Genetica Molecolare
Ospedale Santa Chiara

PISA

Telefono 050 992644

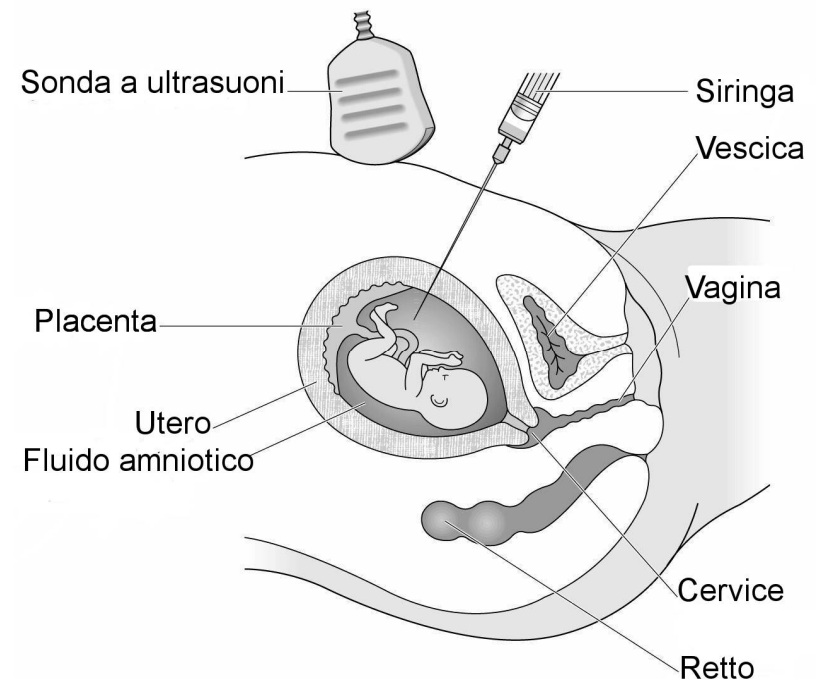
Dipartimento di Diagnostica di Laboratorio
Servizio di Genetica Medica
Il Facoltà di Medicina e Chirurgia - A.O. "S. Andrea"

ROMA

Telefono 06 80345262

Come si effettua l'amniocentesi?

L'amniocentesi prevede il prelievo di una piccola quantità di liquido amniotico che circonda il bambino nell'utero. Per prima cosa si effettua un'ecografia per controllare la posizione del bambino e della placenta. La pelle sopra l'area dell'utero viene disinfettata con una soluzione antisettica. Dopo, si introduce un ago sottile attraverso la parete della pancia fino a raggiungere l'interno dell'utero e con una siringa si raccoglie un campione di circa 3 cucchiaini (15 ml) del liquido che circonda il bambino. Tale liquido contiene alcune cellule della pelle del bambino e queste possono essere esaminate in laboratorio per controllare i cromosomi del bambino. Molto raramente non si ottiene abbastanza liquido al primo tentativo e può essere necessario un secondo prelievo.



Quando si effettua l'amniocentesi?

L'amniocentesi si effettua normalmente dopo 15 settimane di gravidanza.

L'amniocentesi è dolorosa?

Molte donne hanno riferito che l'amniocentesi sia fastidiosa ma non veramente dolorosa. Essa dura normalmente qualche minuto. Alcune donne dopo percepiscono una sensazione di tensione nell'utero, o possono sentire un lieve dolore per un giorno, ma questo succede raramente.

Cosa avviene dopo l'amniocentesi?

Il prelievo in sé dovrebbe durare solo per pochi minuti. È una buona idea avere qualcuno come supporto sia durante che dopo il prelievo. Evitare qualunque sollevamento gravoso o esercizi faticosi. Se si ha dolore addominale che duri più di 24 ore, o se si ha febbre, o se si ha qualunque strana perdita vaginale o sanguinamento vaginale, bisogna informare il proprio dottore.

Quali sono i rischi dell'amniocentesi?

Meno di 1 donna su 100 (0.5%) potrebbe avere un aborto come conseguenza del prelievo di liquido amniotico. Non si sa realmente perché accada. Comunque più di 99 donne su 100 (99.5%) delle gravidanze prosegue normalmente. A parte questo rischio d'aborto, attualmente l'amniocentesi non comporta rischi per il bambino.

L'amniocentesi è affidabile?

Si dovrebbe discutere con il medico riguardo l'accuratezza

EuroGentest

Libero accesso al sito web che da informazioni sull'analisi genetica e gli indirizzi telematici dei gruppi di supporto in Europa.

Web: www.eurogentest.org

I vostri centri genetici locali:

Dipartimento di Scienze Biomediche e Biotecnologiche
Laboratorio di Citogenetica e Genetica Molecolare
Università degli Studi di Brescia
BRESCIA
Telefono 030 3717241

Dipartimento di Scienze Biomediche e Biotecnologiche
Laboratorio di Genetica Umana e Citogenetica
CAGLIARI
Telefono 070 609550/8

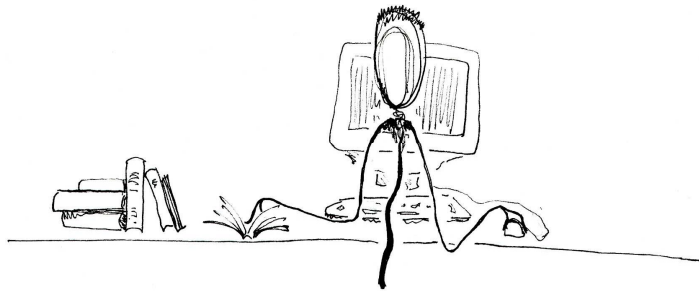
Sezione di Genetica - Dipartimento di Scienze Biomediche
Laboratorio di Genetica
Policlinico Universitario di Chieti
CHIETI
Telefono 0871 3554137

Sezione di Genetica Medica
Laboratorio di Genetica Molecolare
Università degli Studi di Ferrara
FERRARA
Telefono 0532 424420

Laboratorio di Citogenetica e Genetica
Azienda Ospedaliera Careggi
FIRENZE
Telefono 055 4279363

Laboratorio di Genetica Umana
Ospedali Galliera
GENOVA

Ci sono alcuni argomenti che si dovrebbero considerare prima di decidere di fare l'amniocentesi. Si può anche vedere l'opuscolo con le "domande frequentemente richieste", che è una lista di domande che potrebbero essere interessanti nella discussione con il medico riguardo l'analisi genetica. È stato fatto in base all'esperienza della gente che ha già avuto una simile esperienza. Ponete ogni possibile domanda o dubbio durante il colloquio informativo, (meglio se si prepara una lista scritta). Se si ha bisogno di un interprete, lo si faccia presente al personale del centro.



Questa è solo una breve guida sull'amniocentesi. Ulteriori informazioni si possono ottenere da:

Uniamo - La federazione Italiana Malattie Rare

Web: www.uniamo.org

e mail: info@uniamo.org

Aidweb - Agenzia Italiana Documentazione Malattie Rare

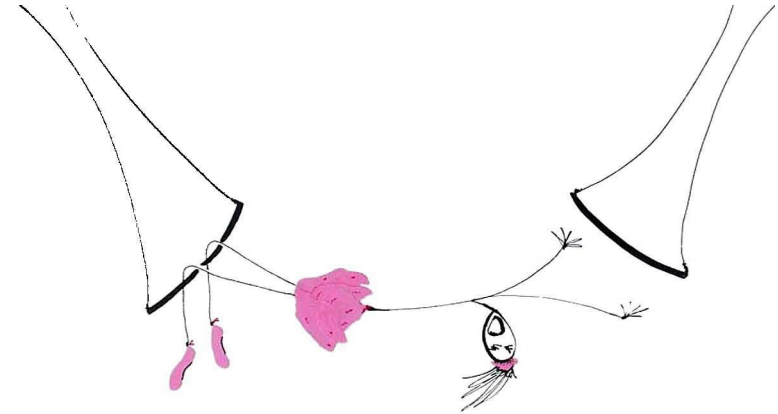
Web: www.aidweb.org

e mail: info@aidweb.org

Orphanet

Libero accesso al sito web che da informazioni sulle malattie rare, sperimentazioni cliniche, farmaci e indirizzi telematici di gruppi di supporto in Europa..

Web: www.orpha.net



dell'analisi genetica particolare che si sta considerando perchè questa sarà diversa a seconda della situazione personale di partenza ed in particolare del tipo di mutazione dei geni o dei cromosomi per i quali l'analisi si sta effettuando. Occasionalmente (circa in 1 campione su 100) non ci sono abbastanza cellule ottenute con l'amniocentesi per l'analisi che deve essere effettuata. Se questo accade verrà comunicato e offerta un'altra possibilità di prelievo e di analisi.

L'amniocentesi può individuare tutti i difetti genetici?

I risultati dell'analisi di solito danno informazioni solo riguardo il difetto per il quale era stato richiesto il test. Occasionalmente l'analisi può rivelare risultati riguardanti altri difetti. Non c'è un'analisi generale per evidenziare tutti i difetti genetici.

Quanto tempo passa per avere i risultati dell'amniocentesi?

Il tempo richiesto per ricevere i risultati dipende dal tipo di esame per il quale è richiesta l'analisi. Per alcune situazioni saranno necessari solo 3 giorni per avere i risultati dell'analisi.



Normalmente per l'esame del cariotipo saranno necessarie 2-3 settimane. Se i risultati richiedono più tempo non è necessariamente detto che ci sia qualcosa di patologico, può a volte significare che le cellule richiedono più tempo per crescere.

Se viene eseguita un'amniocentesi per un difetto genetico raro, bisogna chiedere al medico quanto tempo è necessario per avere i risultati.

Quando i risultati sono pronti, se tutto va bene, i risultati possono essere ritirati presso il centro o possono essere ricevuti per posta. I

risultati non vengono dati per telefono. Si dovrebbe discutere con il medico al momento del prelievo sulle modalità di consegna del risultato.

Cosa accade se i risultati mostrano che il bambino ha un difetto genetico?

Se i risultati mostrano che il bambino ha un difetto genetico, il medico specialista in genetica discuterà il significato del risultato e cosa questo può comportare al bambino. Si discuterà se esiste una cura o un trattamento disponibili. Si parlerà delle possibilità relative alla continuazione della gravidanza in corso, e anche dell'opzione di terminare la gravidanza. Sarà offerto un aiuto per valutare il meglio per la madre ed il bambino. Molto raramente l'analisi potrà evidenziare un riarrangiamento cromosomico insolito di cui non si conoscono le conseguenze sul bambino.

Infezione da HIV

Se si è positive per l'HIV c'è un piccolo rischio che l'amniocentesi possa causare il passaggio del virus HIV al tuo bambino. È importante quindi che se si è positivi lo si discuta con l'ostetrica e con il medico poiché si devono prendere misure necessarie per minimizzare il rischio di trasmissione al bambino durante l'amniocentesi.

Decidere se richiedere l'amniocentesi

Decidere se eseguire l'amniocentesi durante la gravidanza può essere difficile. È importante ricordare che non si deve fare l'amniocentesi se non lo si vuole. Si dovrebbe richiederla solo se si sente che è importante per la coppia avere informazioni che l'analisi può fornire e essere convinti che sia giustificato il rischio del prelievo. Per avere un aiuto per decidere cosa sia meglio si dovrebbero discutere le seguenti informazioni con il vostro medico:

- Informazioni riguardo la possibile di malattia genetica per cui viene richiesto l'esame.
- Il rischio che il bambino abbia un difetto genetico che si intende ricercare.
- Informazioni riguardo il tipo di analisi e il tipo di risultati ottenibili.
- L'affidabilità dell'analisi.
- Il rischio di avere un risultato non chiaro e di dover rifare nuovamente l'analisi.
- Il rischio di aborto.
- Il tempo necessario per avere i risultati dell'analisi.
- La modalità per avere i risultati.
- Le possibilità di cura o le alternative possibili se il bambino risulti affetto da un difetto genetico.
- Le conseguenze sul piano emotivo per la coppia che esegue l'analisi.