

L'analisi dei villi coriali

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



Informazioni per pazienti e famiglie



.L'analisi dei villi coriali

Il seguente opuscolo fornisce informazioni riguardanti l'analisi dei villi coriali. Spiega cos'è l'analisi, quando e come si effettua, cosa accade dopo l'analisi, i possibili benefici e i rischi del prelievo. Questo opuscolo è pensato per essere usato come preparazione al colloquio informativo che precede il prelievo con il personale medico e vi aiuterà a formulare le domande che sono importanti per voi.

Cos'è l'analisi dei villi coriali?

I villi coriali sono parte della placenta in via di sviluppo. Viene eseguito un piccolo prelievo di villi coriali per eseguire l'analisi genetica nel primo trimestre di gravidanza. È generalmente usata per analizzare i geni o i cromosomi del bambino e verificare se sono normali. Può essere richiesta per diverse ragioni:

- L'età della mamma è superiore a 35 anni.
- Voi o il vostro partner avete un'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.

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

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

Laboratorio di Biologia Molecolare e Citogenetica
Istituto CSS-Mendel

ROMA

Telefono 06 44160537

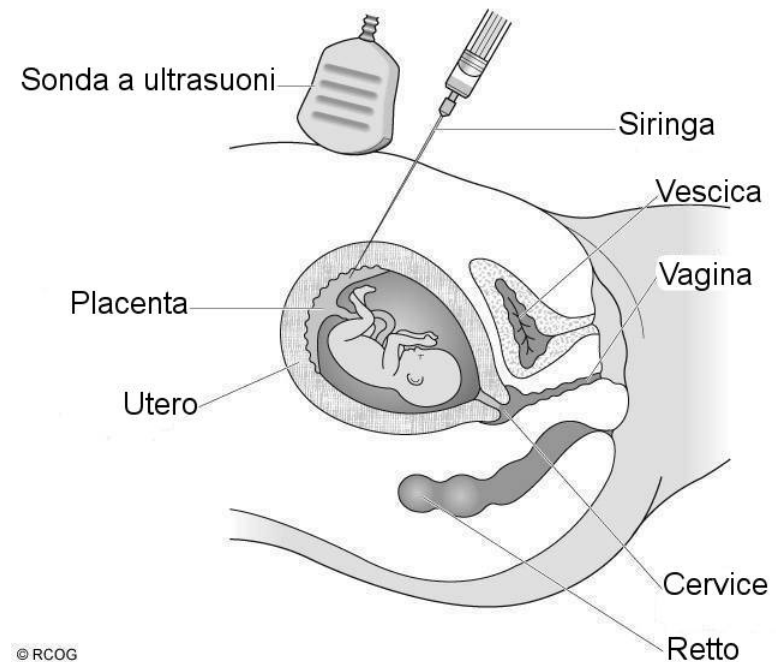
Dipartimento di Biologia Molecolare
U.O.C. di Genetica Medica - Medicina di Laboratorio

Quando si effettua il prelievo di villi coriali?

Il prelievo si effettua tra la 10 e la 13 settimana di gravidanza.

Come si effettua il prelievo di villi coriali?

Viene effettuato un piccolo prelievo di tessuto derivato dalla placenta in sviluppo, che ha gli stessi geni del bambino. Per prima cosa viene effettuata un'ecografia per controllare la posizione del bambino e della placenta. Poi si preleva il tessuto inserendo un sottile ago attraverso l'addome e dentro la parete dell'utero fino a raggiungere la placenta. Si usa l'ecografia per aiutare il medico a guidare l'ago in maniera precisa. Un po' di tessuto viene aspirato tramite l'ago e mandato al laboratorio per l'analisi.



É doloroso il prelievo dei villi coriali?

La donna è continuamente informata su quello che sta succedendo durante il prelievo e molte lo descrivono più come una sensazione di fastidio piuttosto che un dolore e spesso simile ai dolori periodici mestruali. Alcune donne dicono che dopo sentono una sensazione di pressione e di tensione nell'area circostante.

Cosa accadrà dopo l'analisi dei CV?

L'analisi dura circa 15-20 minuti. É una buona idea portarsi una persona come supporto sia durante che dopo il prelievo. Si dovrebbe riposare per un paio di giorni. Evitare di sollevare pesi o di fare esercizi faticosi.

Quali sono i rischi del prelievo di villi coriali?

Circa 1 donna su 100 (1%) potrebbe avere un aborto come conseguenza del prelievo. Non si conoscono i motivi precisi. Comunque circa 99 donne su 100 (99%) delle gravidanze proseguono normalmente.

L'analisi dei villi coriali è affidabile?

Si dovrebbe discutere con il medico riguardo l'accuratezza dell'analisi genetica 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.

Raramente il prelievo fornisce scarso materiale e non è possibile concludere l'analisi. In questo caso si deve ripetere il prelievo.

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

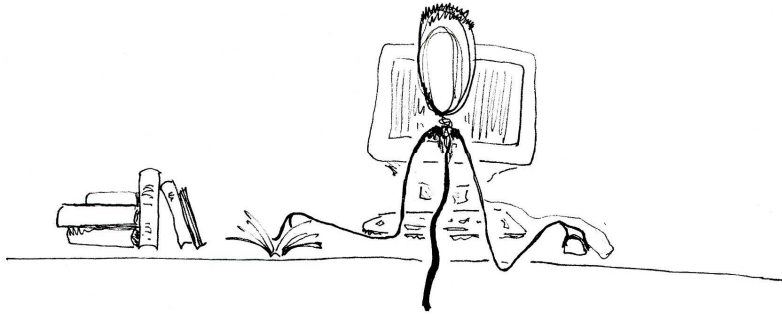
GENOVA

Telefono 010 5634370

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

MILANO

Telefono 02 55032432/2322



**Questa è solo una breve guida sull'analisi dei villi coriali .
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

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

L'analisi dei villi coriali 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'analisi dei villi coriali?

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 l'analisi 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 concordare 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 il prelievo di villi coriali possa causare il passaggio del virus HIV al tuo bambino. È importante quindi che se si è positivi lo si segnali all'ostetrica ed al medico poichè si devono prendere misure necessarie per minimizzare il rischio di trasmissione al bambino.

Decidere se richiedere l'esame dei villi coriali

Decidere se richiedere l'esame dei villi coriali durante la gravidanza può essere difficile. È importante ricordare che non lo si deve fare se non si è convinti. Si dovrebbe richiedere tale esame solo se si sente che è importante per la coppia avere informazioni che l'analisi può fornire ed essere convinti che sia giustificato il rischio del prelievo. Per avere un aiuto per decidere cosa sia meglio fare 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.

Ci sono alcuni argomenti che si dovrebbe considerare prima di decidere di fare il prelievo. E' possibile consultare l'opuscolo con le "domande frequentemente richieste", che è una lista di domande che potrebbero essere interessanti nel colloquio 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.

