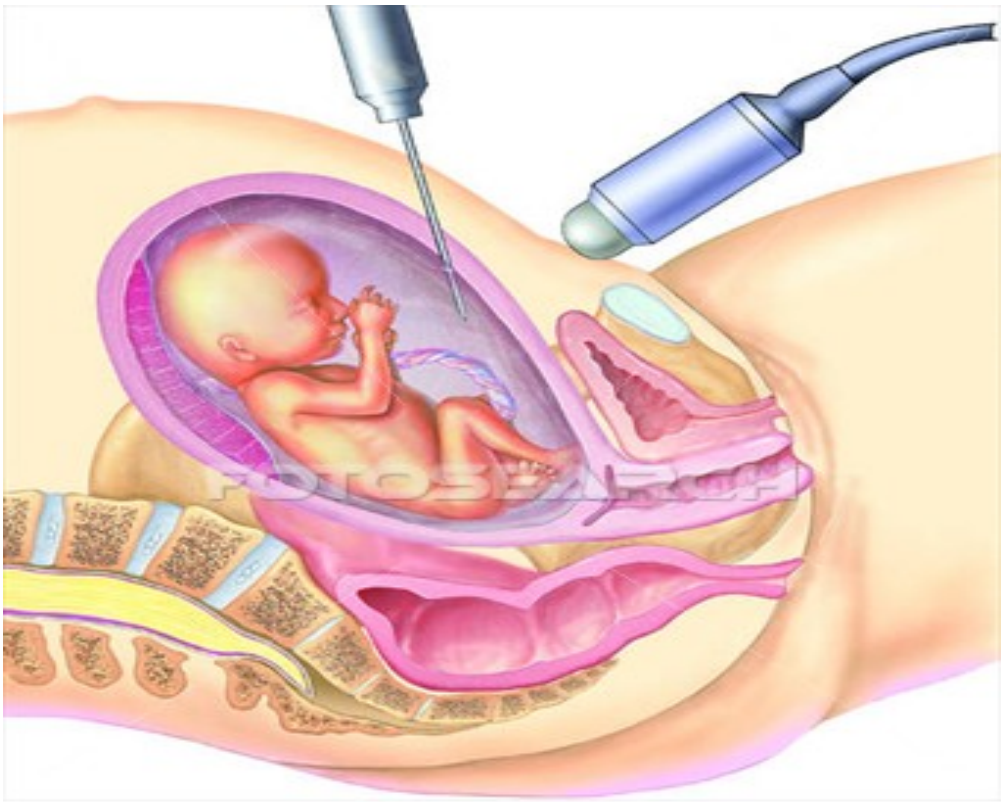
DIAGNOSI PRENATALE

VILLOCENTESI

AMNIOCENTESI



INDICAZIONI PER LA VILLOCENTESI

E L'AMNIOCENTESI

In convenzione:

* età materna => 35 anni oppure < 35 anni rientranti nelle patologie previste dal D.M. Bindi. A 35 anni il rischio di sindrome di Down è pari a 1 : 300 ed aumenta con l'età

* coppie che hanno avuto un precedente figlio con una anomalia cromosomica, un difetto del tubo neurale o un'altra anomalia congenita

* coppie portatrici di malattie ereditarie (emofilia, distrofia muscolare, fibrosi cistica, talassemia ed altre)

* presenza di malformazioni fetali diagnosticate con l'ecografia

* diagnosi delle malattie infettive fetali (solo amniocentesi, ricerca del DNA/RNA e colturare)

* valori elevati ai test di screening (tri-test, translucenza nucale, ultrascreen)

VILLOCENTESI

La villocentesi consiste nel prelievo di una piccola quantità (10-15 mg.) di tessuto placentare (villi coriali) che ha le stesse caratteristiche genetiche del feto.

Il prelievo si esegue tra la 11° - 13° settimana di gravidanza, ma anche in epoche successive e permette di diagnosticare malattie cromosomiche fetali (circa 600), malattie metaboliche e molecolari familiari.

Il prelievo è ambulatoriale, si effettua dopo la firma del consenso informato, non prevede nessun digiuno o preparazione particolare, viene richiesto solo il gruppo sanguigno ed il fattore Rh materno. Se la madre ha il fattore Rh negativo, viene richiesto un test di Coombs recente e viene effettuata una iniezione intramuscolare per l'immunoprofilassi.

La villocentesi è sempre preceduta da un esame ecografico preliminare per verificare la vitalità, lo sviluppo del feto e l'assenza di eventuali controindicazioni.

Il prelievo viene eseguito per via trans-addominale sotto controllo ecografico continuo con un ago guida (diam. 1,3 mm.) ed un ago più sottile (diam. 0,9 mm.) per il prelievo dei villi coriali.

Se la quantità di villi coriali non è sufficiente, è possibile effettuare un secondo prelievo nella stessa seduta.

L'esame dura pochi minuti, i rischi materni sono rarissimi, il rischio di aborto è circa l'1%.

Dopo il prelievo viene effettuato un altro controllo ecografico per verificare la vitalità del feto e l'assenza di lesioni placentari.

Una parziale risposta è disponibile dopo una settimana, i risultati definitivi dopo tre settimane.

AMNIOCENTESI

L'amniocentesi consiste nel prelievo dal sacco amniotico di una piccola quantità di liquido amniotico (circa 20 ml), nel quale sono presenti cellule di sfaldamento della placenta (anmiociti) e dei tessuti fetali.

Il prelievo viene effettuato tra la 15° - 18° settimana di gravidanza, epoca in cui la vitalità degli amniociti e la quantità di liquido amniotico sono ottimali per le colture cellulari e per il prelievo.

Il prelievo viene effettuato per via trans-addominale, è ambulatoriale, non prevede nessuna preparazione, si esegue dopo la firma del consenso informato. Viene richiesto il gruppo sanguigno ed il fattore Rh materno. Se la madre è Rh negativa viene richiesto un test di Coombs diretto recente ed effettuata una iniezione intramuscolare per l'immunoprofilassi.

L'amniocentesi è sempre preceduta da un esame ecografico preliminare per valutare la vitalità del feto, l'epoca gestazionale, la posizione della placenta, la falda di liquido amniotico e il punto dell'addome materno dove inserire l'ago.

Si usa un ago sottile (diametro 0,8 mm.) che viene inserito sotto controllo ecografico continuo; si aspirano circa 15 – 20 ml. di liquido amniotico.

L'esame dura pochi minuti, i rischi materni sono rarissimi, il rischio di aborto è circa lo 0,5%.

Dopo il prelievo viene effettuata un'ulteriore ecografia per controllare la vitalità del feto, le membrane e la placenta.

L'esito dell'amniocentesi è disponibile dopo 3 settimane dal prelievo.