

Amniocentesi

Scheda informativa per la gestante

Dott. C. Sica

Che cos'è

E' il prelievo di liquido dal sacco amniotico mediante l'utilizzo di un ago che viene introdotto attraverso l'addome materno. Nel liquido amniotico (rappresentato in gran parte dall'urina del nascituro) sono presenti numerose cellule del feto; queste, una volta prelevate, vengono messe in coltura ed, ad un certo punto del loro ciclo vitale, vengono "rotte" per estrarre e studiare il corredo cromosomico.

Trattandosi di un esame invasivo deve essere sempre potenzialmente considerato in grado di trasmettere una eventuale infezione dalla madre al feto. Pertanto è sempre buona regola far eseguire alla paziente alcuni esami preliminari che attestino l'assenza di noxe infettive in atto. Da un punto di vista medico-legale, come per qualsiasi altra procedura invasiva, è necessario raccogliere il consenso informato da parte della paziente.

A cosa serve

E' da tempo nota l'associazione di alcune malattie dei cromosomi (per esempio la Sindrome di Down) con l'età materna avanzata.

A tutt'oggi, malgrado il perfezionamento di tecniche biochimiche (duo-test e tri-test) e di quelle ecografiche (translucenza nucale, osso nasale etc.) lo studio del cariotipo fetale mediante tecniche invasive come l'amniocentesi, resta l'unica indagine certa per la diagnosi delle anomalie numeriche e strutturali dei cromosomi.

In particolare si segnala l'elevata incidenza nella popolazione generale della trisomia 21 (S. di Down) di circa 1 ogni 800 con ampia variabilità in base all'età ed alla familiarità. Ho assunto ad esempio ancora una volta la trisomia 21 per un motivo ben preciso: a differenza di altre importanti e relativamente frequenti cromosomopatie (la trisomia 13 o S. di Patau, la trisomia 18 o S. di Edwards, la mosomia X o S. di Turner) la S. di Down in discreta percentuale (circa 20%) può non presentare alcun segno ecografico e/o biochimico; infatti mentre le altre sindromi menzionate sono quasi sempre associate ad anomalie ecograficamente evidenziabili in maniera piuttosto evidente, ciò non risulta vero nella trisomia 21 potendo associarsi ad una ecografia ed ad un duotest o tritest perfettamente nella norma. Questo dato rappresenta ancora il fattore che maggiormente spinge una paziente non a rischio (per esempio una donna giovane) a sottoporsi all'amniocentesi.

Tabella

Come e quando si esegue

Oggi tale prelievo viene eseguito sotto guida ecografica: si valuta:

- il numero dei feti e la relativa vitalità
- la posizione della placenta, l'ilo placentare (il punto della placenta da cui emerge il cordone) e la quantità di liquido amniotico

- la sede più opportuna dove eseguire il prelievo.
- a) si esegue un'attenta disinfezione dell'addome materno;
- b) sotto guida ecografica, viene introdotto un ago sufficientemente lungo da raggiungere il sacco amniotico;
- c) con una siringa si aspira il liquido amniotico, generalmente circa 20 cc; le prime gocce di liquido prelevato vengono eliminate per ridurre i rischi di contaminazione materna
- d) si passa il liquido amniotico in provette sterili che verranno poi consegnate al citogenetista per l'esame del cariotipo

Da quanto esposto risulta subito evidente come l'indagine consista in due fasi completamente indipendenti: la prima legata al prelievo di liquido dal sacco gestazionale e la seconda legata all'analisi citogenetica cioè l'esame dei cromosomi del feto.

L'amniocentesi viene eseguita intorno alle 16 settimane di gestazione (periodo compreso tra le 16 e le 18 settimane): tale epoca rappresenta un buon compromesso tra la possibilità di procedere all'aborto se il feto è affetto da malattia cromosomica e le difficoltà tecniche della metodica. Talvolta si opta per un prelievo lievemente più tardivo (tra le 17 e le 18 settimane di gestazione), mentre quasi mai si esegue prima della 16° settimana. Il motivo è duplice: 1) in epoca più avanzata il rischio di aborto è lievemente ridotto; 2) minore è la possibilità di un insuccesso della metodica per lo scarso numero di cellule prelevate. Procrastinare oltre tale limite l'amniocentesi espone ad un maggiore rischio di trovarsi in una condizione di impossibilità all'aborto anche in caso di malattia cromosomica. Tuttavia è sempre utile tenere presente che resta saldo il diritto di una donna di essere messa a conoscenza dell'eventuale presenza di un'anomalia cromosomica del feto che porta in grembo (per essere preparata alla nascita di un feto non sano) anche quando il limite legale per procedere all'interruzione della gravidanza è stato già superato.

Oltre agli esami preliminari (soprattutto infettivologici) di cui si è già detto, è oggi generalmente utilizzata una profilassi antibiotica e miorilassante per la paziente che deve sottoporsi all'amniocentesi. E' possibile mediante una particolare tecnica di laboratorio (tecnica QF-PCR o tecnica FISH) proporre una risposta entro 48-72 ore dal prelievo per le trisomie 21, 13 e 18 e per la XO. Tale risposta, importante per l'aspetto psicologico della coppia, deve sempre essere appreso con un minimo di cautela in quanto, per limiti insiti alla metodica, non ha la stessa attendibilità della risposta definitiva che si ottiene in 18-20 giorni. Nel nostro centro, è possibile praticare tale esame su tutte le pazienti che si sottopongono ad amniocentesi, quando ne facessero espressa richiesta.

Le possibili complicanze

Rappresenta il vero limite di tale procedura

- a) interruzione della gravidanza (se ne verifica un caso ogni 200-250 amniocentesi)

- b) rottura del sacco amniotico (può essere anche transitoria)
- c) lesioni dirette al feto (rarissime)
- d) amnionite (infezione del sacco amniotico) che sebbene rara è comunque pericolosa (rischio di aborto)
- e) contrazioni uterine con o senza piccole perdite ematiche (anche queste transitorie)
- f) assenza di cellule fetali nel liquido prelevato e/o assenza di crescita di tali cellule.