

INFORMATIVA PER LA DIAGNOSI PRENATALE INVASIVA FINALIZZATA ALLA RICERCA DI CROMOSOMOPATIE MEDIANTE AMNIOCENTESI . PRESTAZIONE DEL CD. "CONSENSO INFORMATO".

CONSENSO AL TRATTAMENTO DEI DATI PERSONALI E SENSIBILI RESO "AI SENSI DEL D.LGS. 196/03 RECANTE DISPOSIZIONI A "TUTELA DELLE PERSONE E DI ALTRI SOGGETTI RISPETTO AL TRATTAMENTO DEI DATI PERSONALI"

Informazioni essenziali relativi alla natura e finalità dell'indagine, alle modalità del prelievo; ai rischi oggettivi e tecnici anche in relazione allo stato dell'arte della disciplina :

1. L'amniocentesi verrà eseguita per via transaddominale dopo aver valutato ecograficamente l'età gestazionale , il numero di feti , la sede di inserzione placentare ed individuato e determinato la sede più opportuna ove eseguire il prelievo di liquido amniotico. Il prelievo di liquido amniotico verrà eseguito mediante ago da amniocentesi con la tecnica ecoguidata . Dopo il prelievo la paziente dovrà restare in osservazione nel mio studio per un periodo non inferiore ai 30 minuti durante i quali sarà assorbito l'impatto emotivo e sarà monitorato lo stato di benessere materno e fetale. Il disagio del passaggio dell'ago è assimilabile a quello determinato da una normale iniezione intramuscolare

Dopo il prelievo possono essere avvertite "contrazioni" uterine che per lo più si risolvono spontaneamente. In un piccolo numero di casi (1-2%) si può avere la perdita di alcune gocce di liquido amniotico e/o di sangue che generalmente non comportano complicazioni. In caso di persistenza di tali sintomi è consigliabile rivolgersi al ginecologo che ha eseguito il prelievo.

2. L'esame del cariotipo su coltura di liquido amniotico consente di individuare le anomalie numeriche e/o strutturali dei cromosomi (ad esempio la trisomia 21, 13, 18 , la monosomia XO). L'esame non rivela invece, le oltre centoventimila tipologie di sindromi genetiche e/o difetti congeniti studiate in letteratura scientifica in cui il corredo cromosomico è normale. Su espressa richiesta è possibile eseguire l'amniocentesi per rivelare alcune tra queste malattie genetiche autosomiche (come ad esempio l'anemia mediterranea e la fibrosi cistica) ma a tal fine è necessario corredare la richiesta di indagine con una indicazione specifica e scritta da parte del Clinico curante e/o del Genetista.

3. La coltura delle cellule prelevate può talvolta presentare crescita stentata o assente , oppure l'interpretazione dei risultati può essere dubbia. In questi casi rari si rende necessario un secondo prelievo. Si segnala che tale rischio è più elevato quanto più precocemente viene eseguita l'amniocentesi .

4. L'amniocentesi espone la paziente ad un rischio di aborto stimato in letteratura intorno allo 0,5-1%. (Per le gravidanze gemellari tale rischio è più elevato). Tale valore è di poco superiore alla frequenza di aborto spontaneo nelle donne di pari età ed alla stessa settimana di gestazione. Sebbene sia dimostrato che l'esperienza dell'operatore riduca tale rischio, esso non può mai essere pari a zero poiché è la stessa procedura che può causare rottura del sacco e/o contrazioni. Il rischio deve essere considerato lievemente più elevato in tutti i casi di anomalie del liquido amniotico in eccesso o difetto, in caso di malformazione fetale e/o soft markers, translucenza nucale aumentata, bassa PAPP-A o con pregresse minacce d'aborto (si tratta di gravidanze a maggiore rischio di aborto indipendentemente dall'amniocentesi), pazienti con utero fibromatoso o con obesità molto severa.

5. Sono state segnalate complicanze non abortive legate all'amniocentesi con una incidenza percentuale pari all'1% circa (quali, ad esempio, : la rottura prematura del sacco gestazionale, infezioni endoamniotiche, lesioni al feto). L'incidenza del rischio di questo genere di complicanze si riduce sensibilmente se il prelievo viene eseguito con la tecnica ecoguidata applicata presso il mio studio.

6. La letteratura specialistica segnala altresì, casi ancor più eccezionali e sporadici di danni alla gestante conseguenti all'amniocentesi ed in particolare, fenomeni emorragici di variabile entità o forme gravi di infezioni o di embolia di liquido amniotico .

7. E' incerto se l'amniocentesi favorisca il rischio di "immunizzazione Rh" nelle coppie che presentino incompatibilità (madre Rh negativa e padre Rh positivo)

8. Il Dott. Carmine Sica si occupa delle sole attività finalizzate al prelievo del liquido amniotico nonché delle ecografie che precedono e seguono tale metodica. Una volta prelevato, il liquido amniotico verrà consegnato al laboratorio di analisi indicato dalla paziente (Laboratorio ..... di .....) per lo studio del cariotipo o per le eventuali ulteriori indagini richieste, e per la relativa refertazione. Fino al momento della consegna al predetto laboratorio è sempre in facoltà della paziente di ritirare il liquido amniotico personalmente ma, in tal caso, si consiglia sempre di demandare il ritiro a personale tecnico specializzato dovendosi osservare peculiari modalità di conservazione e trasporto del liquido amniotico. Inoltre dichiara di aver contattato direttamente il personale del Laboratorio suddetto per le delucidazioni relative a tutte le possibili complicanze e/o anomalie di esclusiva competenza laboratoristica (es è stata resa edotta circa il rischio di una mancata crescita delle cellule prelevate o la contaminazione infettiva della coltura cellulare, che espone al rischio di ripetizione del prelievo, pena la mancanza di una risposta esaustiva).

La sottoscritta Sig.ra ....., nata a ..... il ..... e residente in ....., Via ....., dichiara di aver ricevuto in data ..... alle ore 12 56:: copia del presente modulo informativo e di aver contestualmente ricevuto dal Dott. Carmine Sica, reperibile al n. telefonico 3356039992 , ampia disponibilità a rendere in qualunque momento tutti i chiarimenti del caso ogni ulteriore informazione od anche materiale scientifico illustrativo.

Esami esibiti: AST-ALT nei range di normalità; gruppo A fattore Rh positivo; markers epatite B negativo e C negativo

firma .....

La sottoscritta Sig.ra ....., nata a ..... (:) il ..... e residente in ..... (:), Via ....., dichiara di aver letto attentamente i suestesi paragrafi 1, 2, 3, 4, 5, 6, e 7, 8 e di aver richiesto ulteriori spiegazioni in ordine alle seguenti questioni.... nessuna..... ricevendo esaurienti informazioni anche a tal riguardo e quindi, all'esito di una compiuta revisione del dettagliato processo informativo con il quale il Dott. Sica ha reso la sottoscritta edotta e consapevole della propria decisione, dichiara di autorizzare la diagnosi prenatale invasiva mediante amniocentesi.

- esprime il suo consenso al trattamento dei dati personali e sensibili esclusivamente a fini di diagnosi e cura da parte del Dott. Sica ed in particolare autorizza la comunicazione dei dati stessi al laboratorio di analisi da lei prescelto per lo studio del cariotipo o per le eventuali ulteriori indagini richieste e per la relativa refertazione. -

firma ..... Napoli, ..... h ..... Dott. Carmine Sica

In alcuni casi particolari, l'esame può essere richiesto dalla paziente anche molto tardivamente (oltre la 20<sup>a</sup>-22<sup>a</sup> settimana; in tali casi al consenso standard viene aggiunta tale postilla:

La paziente è stata edotta che per l'epoca gestazionale avanzata in cui si trova, Ella è impossibilitata a ricorrere all'interruzione della gravidanza anche in caso di grave patologia fetale secondo le norme vigenti nel nostro Paese. La paziente riferisce di aver ben compreso tale dato e di aver deciso di sottoporsi comunque all'amniocentesi al solo scopo di essere informata circa la presenza di cromosomopatia nel nascituro e prepararsi pertanto alla nascita di un feto affetto eventualmente affetto da tale anomalia.