

::: AMNIOCENTESI

L'amniocentesi è un test di diagnosi prenatale, che consiste nel prelievo ed analisi di un campione di liquido amniotico, ossia del liquido in cui è immerso il feto durante la gravidanza. Lo scopo è la diagnosi di difetti cromosomici fetali.

Le indicazioni sono le seguenti:

- Età materna uguale o maggiore di 35 anni: il rischio di alterazioni genetica aumenta con l'età. Per esempio, la Sindrome di Down si verifica approssimativamente in 1/1250 bambini all'età materna di 20 anni, 1/400 all'età di 35 anni, 1/100 a 40 anni.
- Presenza di alterazione cromosomica nella precedente gravidanza
- Storia familiare di cromosomopatie
- Positività dei test di screening non invasivi: Triplo-Test, Test combinato del I trimestre (Beta HCG + PAPP-A + Traslucenza Nucale)
- Esposizione ad agenti chimici e fisici mutageni.

In Italia, se sono presenti tali indicazioni, l'Amniocentesi è gratuita. Qualora la paziente decida comunque per sua tranquillità psicologica l'esame, pur non presentando fattori di rischio, il costo del test è a suo carico, con cifre variabili a seconda dei Centri ove viene eseguita. Anche nei centri pubblici, non vi è uniformità di costi, a volte neppure nella stessa regione.

L'amniocentesi comporta un modesto rischio d'aborto, quantificabile in circa un caso ogni 200 procedure (Centers for Disease Control and Prevention - CDC).

Viene di solito eseguita tra la 15° e la 18° settimana gestazione.

L'esame è ambulatoriale. Non è necessario che la paziente sia digiuna.

Dopo aver disinfettato accuratamente la parete addominale, si inserisce attraverso quest'ultima, sotto guida ecografica, un ago sottile che penetra nell'utero e si aspira una modesta quantità di liquido amniotico. Una parte è destinata al dosaggio dell'alfa-fetoproteina (la sostanza che si altera in caso di difetti del tubo neurale), la maggior parte viene inviata al laboratorio di genetica per la coltura delle cellule e il successivo esame cromosomico, che sarà pronto dopo circa 2 settimane.



da www.nature.com/

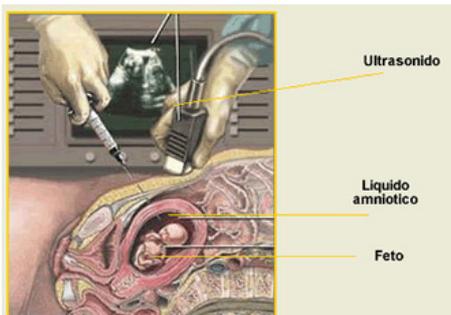
Il prelievo del liquido dura pochi secondi e la maggior parte delle pazienti riferisce un modesto fastidio.

Dopo l'amniocentesi si esegue un controllo ecografico fetale.

Un altro test prenatale invasivo, il prelievo dei Vili Coriali, può essere effettuato tra la 10° - 12° settimana. Permette di eseguire la maggior parte delle indagini effettuabili con l'amniocentesi, ma comporta un rischio di aborto lievemente più alto.

L'amniocentesi permette la diagnosi di alterazioni genetiche legate ad un'alterazione di numero e di forma dei cromosomi, nonché di alcune alterazioni geniche. Alla paziente deve, tuttavia, essere spiegato che nessun test può garantire la nascita di un bambino sano.

A tale scopo si sottopone alla paziente un modulo di consenso che spiega le finalità, i rischi, i vantaggi e i limiti della metodica.



da www.umm.edu/.../presentations/amnio_pres_2.htm