

CONSENSO PER LA DIAGNOSI PRENATALE DI ANOMALIE CROMOSOMICHE MEDIANTE PRELIEVO DI VILLI CORIALI.

La Sottoscritta dichiara di richiedere la diagnosi citogenetica prenatale mediante prelievo di villi coriali. A tal fine dichiara di prendere visione delle seguenti informazioni:

1. Tale indagine viene proposta in base ad un rischio di occorrenza per sindrome di Down (1/.....) e/o per altra patologia cromosomica, il cui significato clinico è stato discusso . L'indicazione è rappresentata da:.....
2. L' indagine fornisce informazioni relative a difetti di numero e struttura dei cromosomi, limitatamente alla risoluzione standard (320-400 bande) e la sua normalità **non può escludere altre patologie** genetiche o malformazioni congenite non evidenziabili mediante il cariotipo standard.
3. L'indagine può rilevare condizioni di anomalia cromosomica associata a **quadri clinici diversi** dalla sindrome di Down, per i quali sarà opportuna una consulenza genetica .
4. Il prelievo di villi coriali presenta un presenta secondo letteratura un **rischio di complicanze, incluso l'aborto**, che risulta dipendente da diverse variabili cliniche. Il rischio generale di aborto, desunto dalla letteratura mondiale è di circa 1/100, ma entità e qualità di tale rischio devono essere valutate dallo specialista ginecologo ostetrico, che potrà anche disporre una eventuale tipologia di prelievo differente in funzione di epoca gestazionale e di specifiche valutazioni cliniche.
5. La risposta dell'esame è composta generalmente da **due distinte analisi**: una prima si effettua mediante coltura breve di citotrofoblasto e fornisce risposta in una settimana circa. La seconda coltura (mesenchimale) consente il completamento dell'analisi in circa 20 giorni. In caso di risultato patologico della prima analisi è opportuno effettuare una consulenza genetica per una specifica valutazione dell'affidabilità del risultato parziale.
6. L'esame può non dare risultato a causa di problemi tecnici relativi al prelievo o alla coltura cellulare (circa 1% dei casi). In tale eventualità potrebbe essere successivamente effettuata un'anniocentesi .
7. Per quanto riguarda la Sindrome di Down, il test può dare **errore** diagnostico con probabilità **inferiore a 1/1000**.
8. In circa l' **1% dei casi** il risultato citogenetico è tale da lasciare adito a **dubbi interpretativi**. In tali casi possono rendersi opportuni approfondimenti specifici. Tali approfondimenti possono prevedere ulteriori indagini sul campione di villi stesso, indagini su campioni da **prelievi di sangue** della Signora e del partner o, in alcuni casi, può essere opportuno eseguire una **successiva anniocentesi**.

Pienamente edotta delle considerazioni sopra riportate e dei limiti delle metodiche impiegate valuterò se procedere al prelievo di villi coriali per la diagnosi prenatale citogenetica nel corso del colloquio con lo specialista Ginecologo Ostetrico.

Data,

.....
firma della consultanda

.....
firma del medico