

# AMNIOCENTESI

A cura della Dottoressa Chiara Boschetto

Il feto durante la gravidanza è immerso nel liquido amniotico all'interno del sacco amniotico. Quando si effettua l'amniocentesi si preleva una piccola quantità di liquido amniotico per effettuare analisi specifiche.

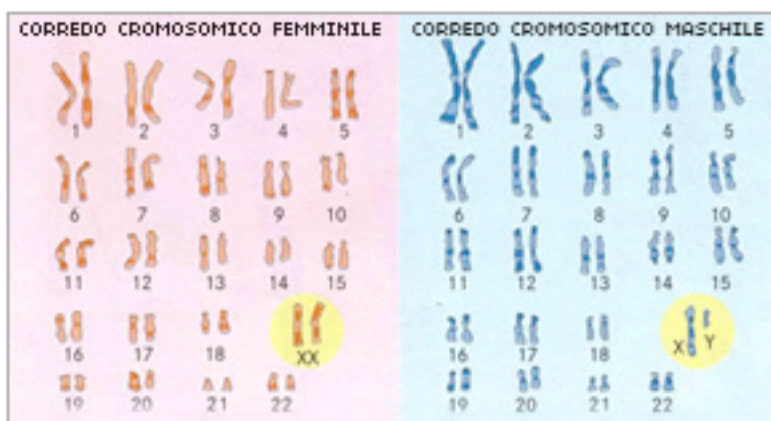
Il suo impiego principale è destinato all'analisi dei cromosomi fetali. Tuttavia può essere impiegata per la ricerca di specifiche sindromi genetiche.

I cromosomi (che contengono il materiale genetico o DNA) sono in numero fisso, ed esattamente 46 per la specie umana.

Alcune malattie genetiche si caratterizzano per un numero anomalo di cromosomi, come ad esempio sindrome di Down o trisomia 21 (47 cromosomi) o la sindrome di Turner (45 cromosomi).

Allo stesso modo si possono dosare alcune sostanze presenti nel liquido amniotico per confermare patologie particolari come le infezioni (toxoplasmosi e CMV).

## Corredo cromosomico femminile e maschile



## LE INDICAZIONI PIU' COMUNI:

- ETA' materna superiore ai 35 anni o un rischio di anomalie cromosomica  $>1/250$
- Familiarità per anomalie cromosomiche (genitori portatori di alterazioni cromosomiche-traslocazioni etc)
- Familiarità per sindromi genetiche
- Precedenti figli con anomalie cromosomiche o genetiche
- Rischio emergente (durante la gravidanza-alterazioni rilevate all'esame ecografico o positività dei test di screening -ad esempio translucenza nucale e bi test )

L'esame si effettua in regime ambulatoriale, senza una particolare preparazione e senza necessità di profilassi medica (antibiotici o miorilassanti).

L'esame è solitamente ben tollerato, dura pochi minuti, e le donne che si sottopongono all'esame non riportano sensazioni dolorose, solo la percezione della puntura e qualche crampo di tipo mestruale.

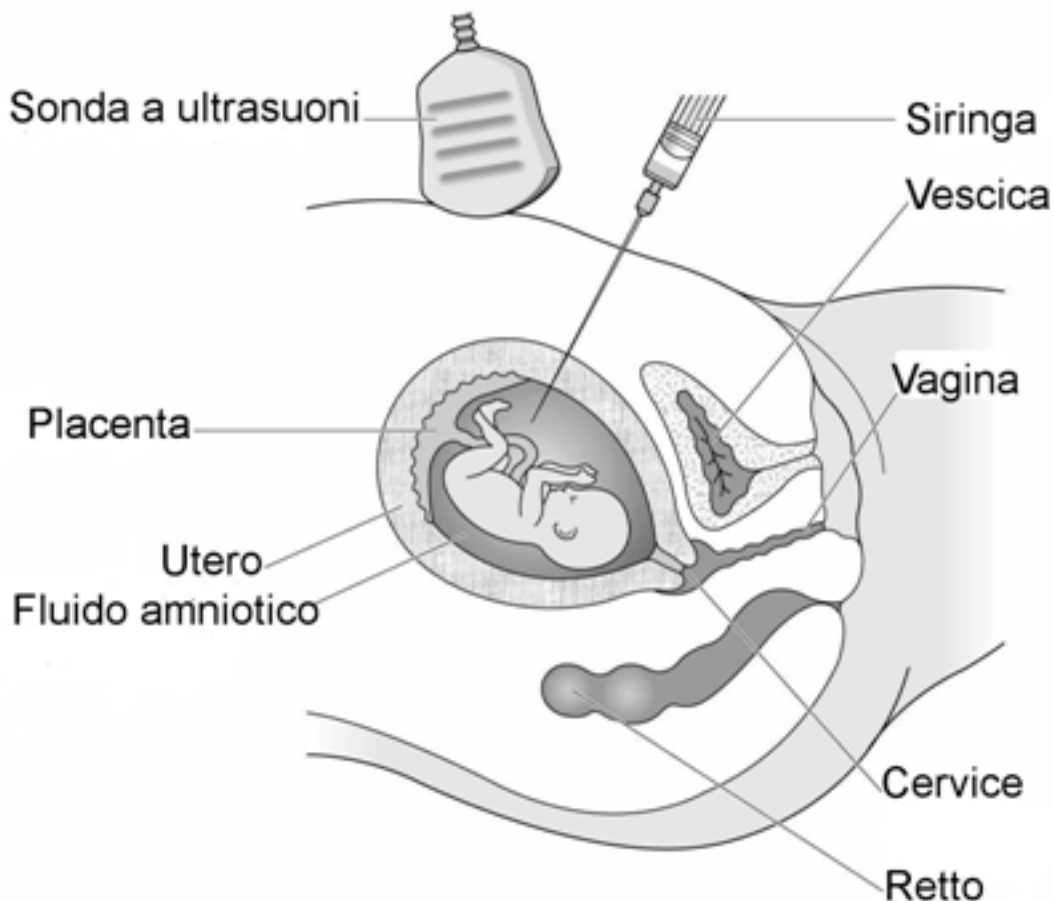
L'amniocentesi viene effettuata tra la 15<sup>a</sup> e la 17<sup>a</sup> settimana. Mai prima di 14 settimane, poiché si associa ad un aumento del rischio di piedi torti.

#### COME SI PROCEDE:

Dopo una iniziale valutazione ecografica, per valutare la biometria, l'anatomia indagabile, la posizione della placenta e la quantità di liquido; la cute viene disinfettata e sotto controllo ecografico si procede inserendo un ago spinale sottile attraverso la parete addominale fino a raggiungere la cavità amniotica. Viene sfilato il mandrino (la guida con la punta) e si aspirano con una siringa 16-18cc di liquido amniotico.

Nel liquido amniotico sono disperse cellule della placenta delle membrane e cellule fetali provenienti dalla desquamazione della cute, del tratto gastroenterico e genitourinario. Queste cellule presenti nel liquido prelevato vengono inviate in laboratorio per essere esaminate.

Molto raramente è necessario ripetere il prelievo per scarsità di materiale.



Dopo l'esame è opportuno osservare un periodo di riposo. E' comune riportare fastidio nella sede di iniezione o modesta attività contrattile, che si esauriscono solitamente entro le 24 ore.

Non è necessario l'allettamento, basta astenersi da attività gravose o rapporti sessuali.

In caso di dolori addominali persistenti, perdite vaginali di liquido o sangue, febbre elevata è opportuno contattare il medico o recarsi in pronto soccorso.

## RISCHI DELLA PROCEDURA.

I rischi del prelievo sono noti e stimati intorno a 1 caso su 200 e comportano la perdita della gravidanza. IL rischio persiste per 2-3 settimane

Non sappiamo tuttora perché ciò avvenga.

Le lesioni fetali legate all'introduzione dell'ago sono rarissime, dato che l'esame viene effettuato sotto controllo ecografico continuo.

Se la gravidanza procede regolarmente non vi sono altre conseguenze imputabili al prelievo.

L'amniocentesi è un esame affidabile (per quello che concerne l'esame dei cromosomi) e l'attendibilità dell'esame supera il 99%. Per specifiche condizioni genetiche, laddove richieste, l'attendibilità deve essere valutata caso per caso.

Raramente il materiale non è sufficiente per eseguire l'esame (poche cellule) ed è necessario ripetere l'esame (<1% dei casi)

Il tempo necessario per la risposta dipende dal tipo di esame richiesto.

In generale le cellule prelevate devono essere messe in coltura per poi essere esaminate in una fase specifica del ciclo cellulare in cui i cromosomi sono ben identificabili.

Il tempo tecnico per questa operazione è circa 12-15 gg. Talvolta i risultati possono impiegare più tempo poiché le cellule richiedono più tempo per crescere in coltura.

## Cosa accade se i risultati mostrano che il bambino ha una alterazione?

In caso di anomalia sarà utile procedere con una consulenza specialistica con un genetista medico che possa spiegare il significato del risultato e le conseguenze per il bambino.

## Infezione da HIV e HCV

Se si è positive per l'HIV o HCV c'è un piccolo rischio che l'amniocentesi possa determinare la trasmissione del virus al bambino. È importante quindi che se si è positivi si discuta con il medico l'opportunità di procedere, anche perché si devono prendere misure necessarie per minimizzare il rischio di trasmissione al bambino durante l'amniocentesi.