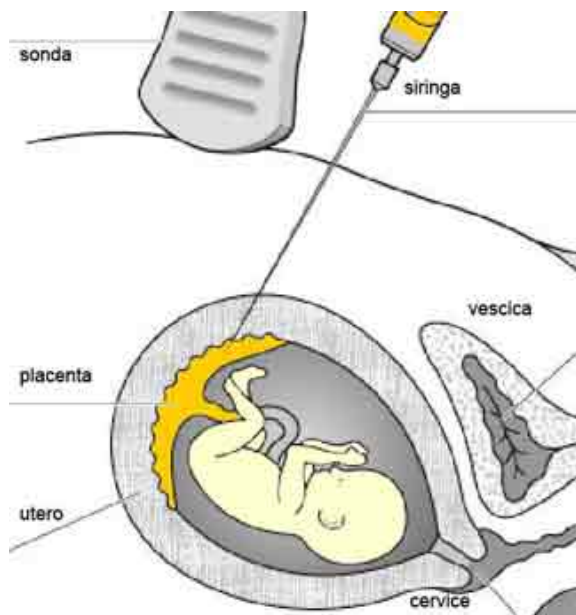


DIAGNOSI PRENATALE DELLE ANOMALIE CROMOSOMICHE

In generale le anomalie cromosomiche e le malattie ereditarie vengono identificate ricorrendo AL PRELIEVO DI VILLI CORIALI o all'AMNIOCENTESI e le MALFORMAZIONI attraverso l'indagine ecografica.

PRELIEVO DI VILLI CORIALI - VILLOCENTESI



La **VILLOCENTESI (CVS) o PRELIEVO DI VILLI CORIALI** consiste nel prelievo di una piccola quantità (20-30 mg) di placenta (tessuto trofoblastico) mediante l'introduzione attraverso la parete dell'addome di un ago sottile che ha come obiettivo la placenta.

Viene eseguita preferibilmente tra la 10^a e la 13^a settimana di gravidanza.

Le indicazioni sono analoghe a quelle per l'amniocentesi

- 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 viene effettuato in regime ambulatoriale, senza necessità di particolari preparazioni o precauzioni.

Non è necessario l'impiego di antibiotici né farmaci miorilassanti.

- **L'esame è solitamente ben tollerato, dura qualche minuto, e le donne che si sottopongono all'esame non riportano, la percezione della puntura dell'ago e qualche crampo di tipo mestruale.**

Nelle donne Rh negative con test di Coombs negativo, l'esecuzione del prelievo dei villi coriali può causare l'insorgenza di una immunizzazione Rh.

E' opportuno pertanto effettuare la profilassi mediante iniezione di immunoglobuline anti-D.

Nelle donne già immunizzate, l'esecuzione del prelievo dei villi coriali è controindicata

COME SI PROCEDE

Il prelievo è preceduto da un'ecografia per valutare la posizione e la forma dell'utero, la localizzazione placentare, le caratteristiche del sacco amniotico, la

vitalità, la biometria, la morfologia del feto e l'assenza di controindicazioni al prelievo.

L'introduzione dell'ago avviene secondo la tecnica "a mano libera ecoguidata": la punta dell'ago raggiunge la placenta in genere parallelamente al suo asse. Mediante una siringa raccordata con l'ago si eseguono alcune aspirazioni.

I frammenti di placenta raccolti vengono messi in terreno di coltura e inviati al laboratorio.

I frammenti di placenta vengono coltivati ed analizzati dal citogenetista. Delle due linee cellulari costituenti la placenta quella detta "citotrofoblasto", già in fase replicativa, permette una risposta in 48-72 ore, mentre quella "mesenchimale" richiede 7-9 giorni di coltura per il risultato.

L'uso di entrambe le tecniche consente di raggiungere la massima affidabilità della diagnosi che è almeno del 99%.

RISCHI

Il rischio di perdita fetale dopo villocentesi, se eseguita all'epoca corretta, da operatore esperto e con tecnica adeguata, è intorno allo 0.3%;

tale valore è da sommare al rischio di abortività spontanea nella fase di gravidanza in cui si esegue la villocentesi, che è di circa il 3%.

Altri rari rischi sono:

- fallimento del prelievo (<1%),
- fallimento della coltura (<1%),
- risultato dubbio che richieda un ulteriore accertamento citogenetico (circa 1%).

La villocentesi può essere eseguita, con particolari accorgimenti tecnici, anche nelle GRAVIDANZE MULTIPLE,

prelevando villi dalle diverse placente e quindi ottenendo il cariotipo di tutti i feti.

LA DIAGNOSI MEDIANTE CVS PERMETTE, PER LA PRECOCITÀ DELL'EPOCA DI ESECUZIONE, NEI CASI DI RISPOSTA PATOLOGICA UN INTERVENTO DI INTERRUZIONE DELLA GRAVIDANZA MENO INVASIVO E MENO RISCHIOSO PER LA PAZIENTE.

Inoltre i villi coriali rappresentano il tessuto fetale ottimale per eventuali diagnosi genetiche, fornendo una elevata quantità di Dna fetale disponibile per ulteriori accertamenti.