

L'amniocentesi

L'amniocentesi consiste nel prelievo di una piccola quantità di liquido amniotico, il liquido nel quale è immerso il feto. Questo semplice gesto permette, con un minimo rischio di complicazioni, di ottenere informazioni genetiche importanti che riguardano direttamente il nascituro (il liquido amniotico contiene delle cellule di origine fetale) che verranno successivamente analizzate per ricercare eventuali anomalie.

Che cos'è l'amniocentesi?

- L'esame consiste nell'inserimento di un ago, (con diametro simile ad una siringa per iniezione intramuscolare ma più lungo) attraverso la parete del ventre materno, fino a raggiungere la cavità amniotica nella quale si trova immerso il feto.
- Una volta inserito l'ago, si aspira, con l'aiuto della siringa, 20 millimetri di liquido amniotico.
- L'amniocentesi si pratica generalmente dopo 3 mesi e mezzo di gestazione (dalla 16° alla 18° settimana a partire dall'inizio dell'ultima mestruazione).

A cosa serve l'amniocentesi?

- L'esame stabilisce il numero e la tipologia dei cromosomi presenti nel nucleo delle cellule fetali: questo significa "realizzare un cariotipo"
- 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 insolito di cromosomi, come ad esempio sindrome di Down o trisomia 21 (47 cromosomi,) o la sindrome di Turner (45 cromosomi).
- Altre malattie genetiche come la mucoviscidosi o la drepanocitosi per esempio, possono essere diagnosticate analizzando il DNA delle cellule fetali.
- Allo stesso modo si possono dosare alcune sostanze presenti nel liquido amniotico per confermare patologie particolari come le malformazioni del midollo spinale (spina bifida) o alcune infezioni (toxoplasmosi).

Quando è indicata un'amniocentesi?

- Quando si sospetta che il feto sia affetto da una malattia genetica:
 - *in presenza di una malformazione fetale visibile all'ecografia*
 - *quando l'età della madre è superiore ai 38 anni, in relazione all'aumento del rischio di anomalie cromosomiche legato all'età.*
 - *nel caso in cui l'esame ecografico e/o le analisi del sangue per la trisomia 21 rivelano un rischio superiore a 1 su 250.*
- Quando alcune infezioni che hanno colpito la madre possono ripercuotersi sul feto (ad esempio la toxoplasmosi).
- Quando compaiono sintomi rari nel corso della gravidanza.

Come si svolge l'esame?

- Si svolge in un ambulatorio senza ricovero ospedaliero. Non c'è bisogno di restare a digiuno.
- Dopo aver disinfettato e sterilizzato la parte interessata, il medico infila l'ago lentamente attraverso il ventre materno, te-

nendo sotto controllo ecografico il feto per evitare di pungerlo. L'esame è rapido e pressoché indolore. La durata è di circa 2-3 minuti.

- Può capitare che la puntura debba essere eseguita con particolare cautela, (paziente in soprappeso, presenza di sangue, diminuzione del volume di liquido amniotico) costringendo il medico ad un secondo tentativo.
- Il liquido raccolto viene consegnato ad un laboratorio di analisi specifico presso l'ospedale stesso o ad un laboratorio esterno abilitato a questo tipo di indagini diagnostiche.
- Salvo casi particolari, non è necessario prendere alcuna precauzione. L'assenza dal lavoro è inutile, anche se è raccomandabile restare a riposo 1 o 2 giorni.
- Il tempo d'attesa dei risultati è variabile in funzione del tipo e delle quantità di analisi richieste. Il laboratorio vi informerà quando il risultato sarà pronto.

Quali sono le complicazioni dell'amniocentesi e come ridurre i rischi?

- Si calcola l'1% di fallimento (prevalentemente definito come impossibilità di eseguire il prelievo o l'analisi). In questi casi viene generalmente proposto di ripetere l'esame.
- Il rischio di aborto è molto basso e varia da un ambulatorio all'altro. La causa di aborto può essere attribuita ad un'infezione o una rottura del sacco amniotico. Il rischio persiste nelle 2 o 3 settimane successive all'esame.
- Le lesioni fetali legate all'introduzione dell'ago sono rarissime, visto il controllo ecografico costante durante l'esame.
- Nel caso in cui l'amniocentesi venisse eseguita oltre il tempo massimo consigliato, esiste il rischio di nascita prematura con decesso o conseguenze pesanti per il bambino.
- Assumere preventivamente medicine contro le contrazioni uterine non è indispensabile ma può essere d'aiuto.
- Si consiglia un'attività fisica moderata nelle prime 24 ore dall'esame.
- E' consigliabile restare in prossimità del centro ospedaliero più vicino e rimandare qualunque iniziativa o viaggio se si soffre di:
 - *Contrazioni uterine dolorose o meno.*
 - *Perdite vaginali insolite o recenti.*
 - *Perdite di sangue.*