



METODICA DI DIAGNOSI PRENATALE INVASIVA

Si intende per **diagnosi prenatale invasiva** l'insieme delle procedure diagnostiche idonee a prelevare tessuti embrio-fetali o annessiali per la diagnosi prenatale delle anomalie cromosomiche (indicazione più frequente) oppure di patologie congenite (beta-talassemia, fibrosi cistica, ecc.) oppure per la ricerca di agenti infettivi o per la valutazione di parametri ematologici fetali in alcune patologie della gravidanza.

Sottoporsi o meno alla diagnosi prenatale invasiva è una scelta della donna.

E' opportuno che prima di effettuare tale scelta, la donna sia stata informata dal medico/ostetrica curante:

- sulle possibilità di screening e di diagnosi delle anomalie cromosomiche
- sui rischi correlati alle tecniche di diagnosi prenatale invasiva, sui limiti diagnostici di queste e sui tempi necessari per ottenere la diagnosi
- sulle modalità di esecuzione delle procedure diagnostiche
- sulle opzioni di comportamento dopo la diagnosi (legge 194/78), in modo che ogni donna possa decidere valutando rischi e benefici

In caso di patologie genetiche (beta-talassemia, fibrosi cistica, patologie X-linked, ecc.) è necessario effettuare prima una consulenza genetica.

Le tecniche di diagnosi prenatale invasiva attualmente utilizzate sono:

- [IL PRELIEVO DEI VILLI CORIALI](#)
- [L' AMNIOCENTESI](#)
- [LA FUNICOLOCENTESI O CORDOCENTESI](#)

La scelta della tecnica dipende dall'indicazione, dall'epoca di esecuzione del prelievo, dalla specifica esperienza dell'operatore e del laboratorio di riferimento, dalla preferenza della donna dettagliatamente informata.

L'**amniocentesi** ed il **prelievo dei villi coriali** hanno lo stesso rischio aggiuntivo di aborto (cosiddetto "rischio legato alla procedura") che è di circa 1%.

Qualora il prelievo dei villi coriali sia di difficile esecuzione (utero retroverso, presenza di miomi, ecc.) è da preferire l'amniocentesi.

Il medico che deve effettuare il prelievo valuta, insieme alla donna, quale sia la metodica migliore per il singolo caso.

Prima di sottoporsi all'esame la donna sarà invitata a firmare il consenso informato.