

Centro Medico Specialistico Andromeda

Via Pergolesi, 4 - 20124 MILANO

Tel. 026690123 Fax. 026702868

Consenso Informato per l'esecuzione dell'esame diagnostico Bi test o Ultrascreen

Eseguito dal Dr/Prof il colloquio informativo in data: durata colloquio

Note Informative

Il test combinato "Bi-test" o "Ultrascreen", tra la FreeBetaHCG e PAPP-A, sul sangue venoso materno e la "traslucenza nucale" del feto tra la 11^a e la 14^a settimane ha lo scopo di **stimare il rischio** di anomalie cromosomiche (cromosomi diversi), in particolare dalla *Trisomia 21* (sindrome di *Down*) o dalla *Trisomia 18* (sindrome di *Edwards*) e di **identificare condizioni** di rischio particolare per alcune anomalie anatomiche o placentari.

La misura della traslucenza nucale è un esame ecografico complesso che deve essere effettuato da medici specificamente preparati ad eseguirlo e richiede apparecchiature ecografiche di alta tecnologia. Così come l'esecuzione dell'esame di laboratorio su sangue intero deve essere eseguito con apparecchiature e materiali certificati in laboratori accreditati dagli organi sanitari regionali.

Questo esame è rivolto: a donne di età **inferiore a 35 anni**, a basso rischio per anomalie cromosomiche, che ritengono utile **valutare** in modo più preciso **il loro rischio individuale** e poter decidere se fare o meno ulteriori esami invasivi (amniocentesi o prelievo di villi coriali); di età **superiore a 35 anni**, quindi a medio o alto rischio che, al contrario, ritengono utile rivalutare in modo più preciso il loro rischio individuale per decidere eventualmente di non esporsi alla diagnosi prenatale invasiva.

L'età, in alcuni casi, può non essere considerata da sola un criterio utile per decidere in merito all'opportunità di una diagnosi citogenetica invasiva come il prelievo di villi o di liquido amniotico.

In cosa consiste il Bi-Test e come si esegue l'esame? Questo tipo di esame non è invasivo ed è pertanto innocuo sia per il feto sia per la madre. Consiste in un'ecografia – attraverso la quale si verifica la vitalità dell'embrione e l'assenza di sue gravi malformazioni, si misura la lunghezza del feto e lo spessore della "traslucenza nucale"–, e in un prelievo di un cc di sangue materno attraverso il quale si misura la concentrazione di sostanze prodotte dalla placenta (FreeBetaHCG e PAPP-A).

Che cos'è la "Traslucenza nucale"? Con questo termine viene indicato il liquido linfatico che si raccoglie nella parte posteriore del collo del feto, nella fase del suo sviluppo che va dalla 10^a alla 14^a settimana.

L'eccesso di liquido che determina un aumento della traslucenza nucale, **in alcuni casi**, si associa ad un maggior rischio di anomalie cromosomiche **nonché** a un maggior rischio di patologie malformative (cardiopatie fetali) o della placenta.

Come si esaminano gli esiti delle indagini? I risultati di questi due esami, l'ecografia e il prelievo di sangue, vengono analizzati, attraverso un particolare *software* che esegue una combinazione tra i valori di rischio di entrambi i test in modo da ottenere la migliore **"stima del rischio"**.

Entro quanto tempo avrò i risultati dell'esame? Il tempo stimato per il completamento dell'esame è di circa 3 giorni.

Qual è l'attendibilità dell'esame? Questo esame non è un test diagnostico in grado di riconoscere se il feto è malato o sano, ma fornisce la **miglior stima possibile** della **probabilità** che il feto possa essere affetto dalle anomalie precedentemente descritte

Il risultato è espresso come una possibilità di avere un feto affetto da anomalie su un numero più o meno grande di feti normali ad esempio 1 su 500, 1 su 3000 o 1 su 80. Spetterà a Lei e al Suo compagno decidere se un certo valore di rischio è tale da affrontare altre procedure diagnostiche invasive quali la Villocentesi o l'Amniocentesi che comportano un rischio aggiuntivo di abortività (prelievo di villi coriali, 1 caso su 100/200 prelievi; per l'amniocentesi, 1 caso su 200/400 prelievi).

L'accuratezza di questo test può essere descritta come la capacità di identificare sostanzialmente l'80%-85% dei feti, affetti da malformazioni se si eseguono i dovuti esami diagnostici nei casi a rischio (il prelievo di villi coriali o l'amniocentesi).

In realtà, ogni coppia sceglie che cosa fare in base alla propria personale valutazione del rischio stimato, in funzione delle proprie convinzioni personali. Può essere ad esempio che una donna di 39 anni alla prima gravidanza decida di non fare diagnosi invasive, se l'esame fornisse informazioni per un rischio di 1 possibilità su 200, e che invece una giovane donna di 25 anni richieda ulteriori accertamenti, se la stima del rischio risultasse di 1 su 400. Viceversa è molto importante capire che quando l'esame da un risultato a basso rischio, ad esempio uguale a 1 possibilità su 3000, questo rischio, anche se bassissimo, non è zero.

La coppia che vuole la certezza diagnostica non deve quindi sottoporsi a questo esame, che per quanto preciso non fornisce una diagnosi, ma solo una **stima del rischio**.

Come avviene la valutazione dei risultati dell'esame? Il risultato sarà comunicato come **stima delle probabilità** (ad esempio 1 caso patologico possibile su 2000 o 1 caso patologico possibile su 100) e non come risultato positivo o negativo. Sulla base di questa stima, successivamente, sarà Lei a decidere se fare o meno altri accertamenti di tipo invasivo (amniocentesi, prelievo di villi coriali) oppure no.

Nel caso in cui l'esame combinato sia a basso rischio e la misura della traslucenza nucale fosse superiore ai valori normali, sarà immediatamente informata circa l'opportunità di eseguire un'adeguata valutazione ecografica dell'anatomia fetale a partire dalla 16^a settimana, per escludere patologie malformative (cardiopatie fetali) o placentari.

Alla luce di quanto oggi osservato dalla letteratura scientifica è opportuno considerare la possibilità di eseguire un'ecografia mirata alla valutazione di parametri aggiuntivi (osso nasale, dotto venoso, rigurgito tricuspide) o in alternativa un secondo dosaggio di sostanze placentari alla 16^a settimana di gravidanza in tutti quei casi con un rischio basso, (rischio intermedio: tra 1 su 350 e 1 su 1000) che potrebbero giovare della capacità di questo esame sequenziale per precisare ulteriormente la stima del rischio.

CONSENSO ALL'ESECUZIONE DELL'ESAME DIAGNOSTICO "BI-TEST"

Io sottoscritta
nata il/...../..... Nazionalità lingua
parlata richiedo che venga eseguita la misura della *traslucenza nucale del feto* e il prelievo di 1 cc di sangue dalla vena del mio braccio con lo scopo di **stimare il rischio** che il feto sia affetto da anomalie legate al numero dei cromosomi, in particolare dalla *Trisomia 21* (sindrome di *Down*) o dalla *Trisomia 18* (sindrome di *Edwards*) e di identificare condizioni di rischio particolare per alcune anomalie anatomiche o placentari.

Dichiaro di aver avuto un colloquio con il Dr/Prof.
Medico Ostetrico Ginecologico e di essere stata informata in modo chiaro e a me comprensibile sulla procedura adottata, per l'esecuzione dell'esame diagnostico "Bi-Test", sui suoi limiti e sul fatto che:

- ✓ l'esame ecografico viene eseguito da medici con competenze specifiche in questo tipo particolare di esame e con apparecchiature ad alta tecnologia che consentono di riprodurre al meglio la tecnica originale. Le immagini diagnostiche saranno archiviate e conservate per almeno 5 anni secondo le norme sulla privacy
- ✓ il sangue prelevato sarà analizzato da un laboratorio con tecnologie certificate dagli organi sanitari competenti secondo gli standard previsti dalla *Fetal Medicine Foundation*.

Ho capito che:

- ✓ la sensibilità di questo esame può essere descritta come la capacità di identificare sostanzialmente l'80%-85% dei feti affetti da malformazioni e che, tutti i casi in cui il rischio è alto, possano essere eseguiti esami invasivi quali il prelievo di villi coriali o l'amniocentesi
- ✓ questo esame **non è un esame diagnostico** e che non potrà predire se il feto è malato o sano, **ma che fornirà** come risultato la **miglior stima possibile** della probabilità che il feto possa essere affetto dalle anomalie illustratemi
- ✓ il risultato dell'esame mi verrà comunicato come **"stima del rischio"** (e non come risultato positivo o negativo) e che sarà mia responsabilità decidere, in base al mio rischio, se sottopormi al prelievo di Villi Coriali o all'Amniocentesi per confermare la normalità o diagnosticare condizioni di patologia cromosomica; se desiderassi altri chiarimenti sull'interpretazione del risultato oltre a quelli che già mi sono stati spiegati potrò rivolgermi al Medico Curante
- ✓ questa serie di accertamenti non costituisce una garanzia di normalità, ma una garanzia di avere eseguito secondo lo stato dell'arte medica più aggiornata, i controlli oggi possibili per limitare il rischio di patologie cromosomiche.

Sono stata inoltre informata che:

- ✓ nel caso in cui la traslucenza nucale fosse superiore come spessore ai valori considerati tipici, sarà opportuno eseguire dei controlli ecografici diagnostici alla 16^a e alla 20^a settimana per escludere altre patologie fetali o placentari. Questi ulteriori esami potranno essere compiuti anche nel caso in cui il risultato dell'eventuale analisi dei cromosomi risultasse normale.
- ✓ alla luce di quanto oggi osservato dalla letteratura scientifica, è opportuno considerare la possibilità di eseguire un'ecografia mirata alla valutazione di parametri aggiuntivi (osso nasale, dotto venoso, rigurgito tricuspide) o in alternativa un secondo dosaggio di sostanze placentari alla 16^a settimana di gravidanza qualora il rischio risultasse basso, ma non inferiore a 1 su 1000, (rischio intermedio: tra 1/350 e 1/1000), in quanto potrei giovarmi della capacità del test sequenziale per precisare ulteriormente la stima del rischio.

Dichiaro, inoltre, di aver ricevuto risposte in merito a

.....

.....

.....

Dichiaro, inoltre, che mi è stato chiesto se volevo essere assistita nell'informazione da una persona di mia fiducia ed ho risposto negativamente / positivamente indicando il/la sig./ra

Preso atto di quanto precedentemente descritto e dopo aver riflettuto sulle informazioni ricevute

Acconsento

Non acconsento

a sottopormi all'Esame diagnostico "Bi-Test" o "Ultrascreen".

Data

Firma dell'Assistita / Tutore

Firma dell'Interprete e/o Persona di fiducia:

Firma del Medico

Centro Medico Specialistico Andromeda

Via Pergolesi, 4 - 20124 MILANO

Tel. 026690123 Fax. 026702868

NOTE INFORMATIVE PER L'ESECUZIONE DELL'ESAME ECOGRAFICO

Che cos'è l'ecografia? L'ecografia è una tecnica che consente di vedere gli organi del nostro corpo con l'utilizzo di onde sonore ad alta frequenza (ultrasuoni non udibili dall'orecchio umano) che attraversano i tessuti. Il principio su cui si basa l'ecografia è lo stesso usato dai sonar delle navi per localizzare i sottomarini.

La sonda posta sull'addome materno invia impulsi di onde sonore nel corpo. Queste onde sonore in parte vengono riflesse dalla parete addominale e dell'utero, creando echi. Quando le onde sonore arrivano al feto mandano altri echi o onde di ritorno che sono trasformati in immagini sul monitor dell'ecografo. Con l'ecografia è quindi possibile osservare in modo dettagliato il feto dentro l'utero.

Perché fare l'ecografia? Le ragioni più comuni per cui si esegue l'ecografia sono: determinare il numero degli embrioni o dei feti, visualizzare l'attività cardiaca fetale, determinare con una buona precisione l'epoca della gravidanza, valutare l'anatomia e la crescita fetale e determinare la posizione del feto.

Che cosa si vede con l'ecografia? Nei primi 2-3 mesi di gravidanza, con la misurazione della lunghezza del feto, è possibile valutare se il suo sviluppo corrisponde all'epoca di gravidanza valutata in base alla data dell'ultima mestruazione. Talvolta questa data non è ricordata esattamente oppure le mestruazioni non sono regolari, un'ecografia eseguita nei primi tre mesi consente di datare con precisione l'epoca della gravidanza.

Dalla fine del 2° mese si visualizza l'attività cardiaca, i movimenti fetali ed il numero dei feti.

Più tardi, dal 4° mese in poi si effettuano le misurazioni della testa, dell'addome e del femore fetale ed i valori di tali misure vengono confrontate con quelli delle curve di riferimento. Si può così valutare se le dimensioni del feto corrispondono a quelle attese per l'epoca della gravidanza. In questo stesso periodo si visualizzano la sede di inserzione placentare, la quantità di liquido amniotico e di alcuni organi interni (reni, vescica, stomaco). Il sesso del feto è evidenziabile dal quarto mese; da questo momento la possibilità di definirlo dipende dalla posizione del feto stesso. È perciò possibile anche, a termine di gravidanza, non riuscire a definire il sesso se la posizione del feto non è adatta.

È possibile valutare gli organi interni del feto? Oltre alle strutture che vengono misurate normalmente (testa, addome, femore) si visualizzano la vescica, i reni, lo stomaco e le strutture intracraniche.

L'ecografia consente di visualizzare anche altre parti del corpo fetale (ad esempio il cuore), però esami dettagliati di certi organi vengono eseguiti solo quando vi sia l'indicazione specifica. La possibilità di rilevare un'anomalia dipende dalla sua dimensione, dalla sua posizione, dalla quantità di liquido amniotico e dallo spessore della parete addominale materna, perciò **è possibile che anomalie fetali sfuggano all'esame ecografico**. Inoltre, alcune malformazioni si manifestano solo tardivamente (7°-8° mese) e non sono perciò visualizzabili in esami precoci. **Si sottolinea che per i limiti intrinseci della metodica, è possibile che alcune lesioni, anche importanti, non siano rilevate.**

Esperienza finora acquisita suggerisce che un esame ecografico routinario, non mirato, consente di identificare dal 30 al 70% delle malformazioni maggiori. Non è compito dell'ecografia la rilevazione delle cosiddette anomalie minori.

L'ecografia è innocua per il feto? Gli ultrasuoni sono utilizzati nella pratica ostetrica da oltre venticinque anni e mai sono stati riportati effetti dannosi, anche a lungo termine, sul feto. Per tale ragione, con le procedure oggi adottate, l'uso diagnostico dell'ecografia è ritenuto esente da rischi.

Quanti esami ecografici è bene fare nel corso della gravidanza? Nella gravidanza normale vengono eseguiti due o tre esami: nel primo trimestre, nel secondo (a 20-22 settimane) e nel terzo trimestre (a 30-34 settimane). Su indicazione del medico curante, l'ecografia può essere effettuata anche in altre date. Può essere necessario, in alcuni casi, ripetere l'esame più volte, questo verrà consigliato dallo stesso operatore che ha eseguito l'ecografia.

Data.....

Firma della paziente.....

Firma del Dottore