



La diagnosi prenatale:  
presente e futuro

Congresso  
23 settembre 2009  
Ospedale Valdelsa, auditorium

# La Consulenza Genetica Prenatale

*Maria Antonietta Mencarelli  
Genetica Medica, Siena*

# Consulenza Genetica

Processo di comunicazione che affronta i problemi umani associati all'insorgenza, o al rischio di insorgenza, di un disordine genetico nella famiglia.

*American Society of Human Genetics, 1975*

# Consulenza Genetica

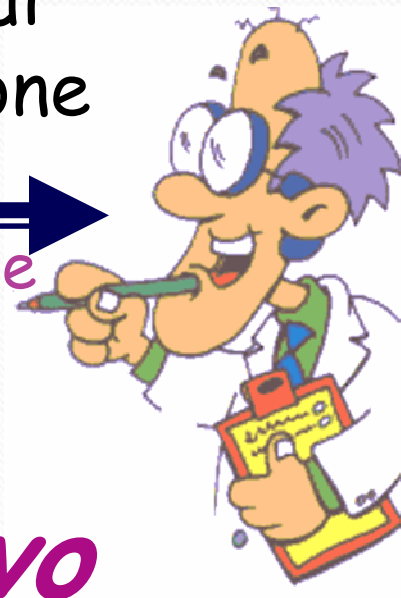
aspettative  
storia familiare  
dubbi  
sentimenti  
richieste



Processo di  
comunicazione



**Non  
direttivo**



"educazione"  
probabilità  
di eredo-  
familiarità  
rischio  
individuale  
opzioni  
preventive

**Obiettivo:** mettere il paziente in condizione di compiere scelte informate e consapevoli

# Indicazioni

- ❑ Età materna > 35 aa
- ❑ Positività dei test di screening
- ❑ Precedente figlio con patologia cromosomica
- ❑ Genitore con riarrangiamento cromosomico
- ❑ Malformazioni fetali ecoevidenziabili
- ❑ Malattia genetica diagnosticabile
- ❑ Prec. Plurimalformato
- ❑ MEF
- ❑ ?? ART ??

# Fasi della consulenza genetica

- ❑ Definizione del rischio
- ❑ Comunicazione
- ❑ Discussione delle scelte correlate alla diagnosi ed al rischio
- ❑ Comunicazione del risultato, follow-up e supporto

**Età  
materna**

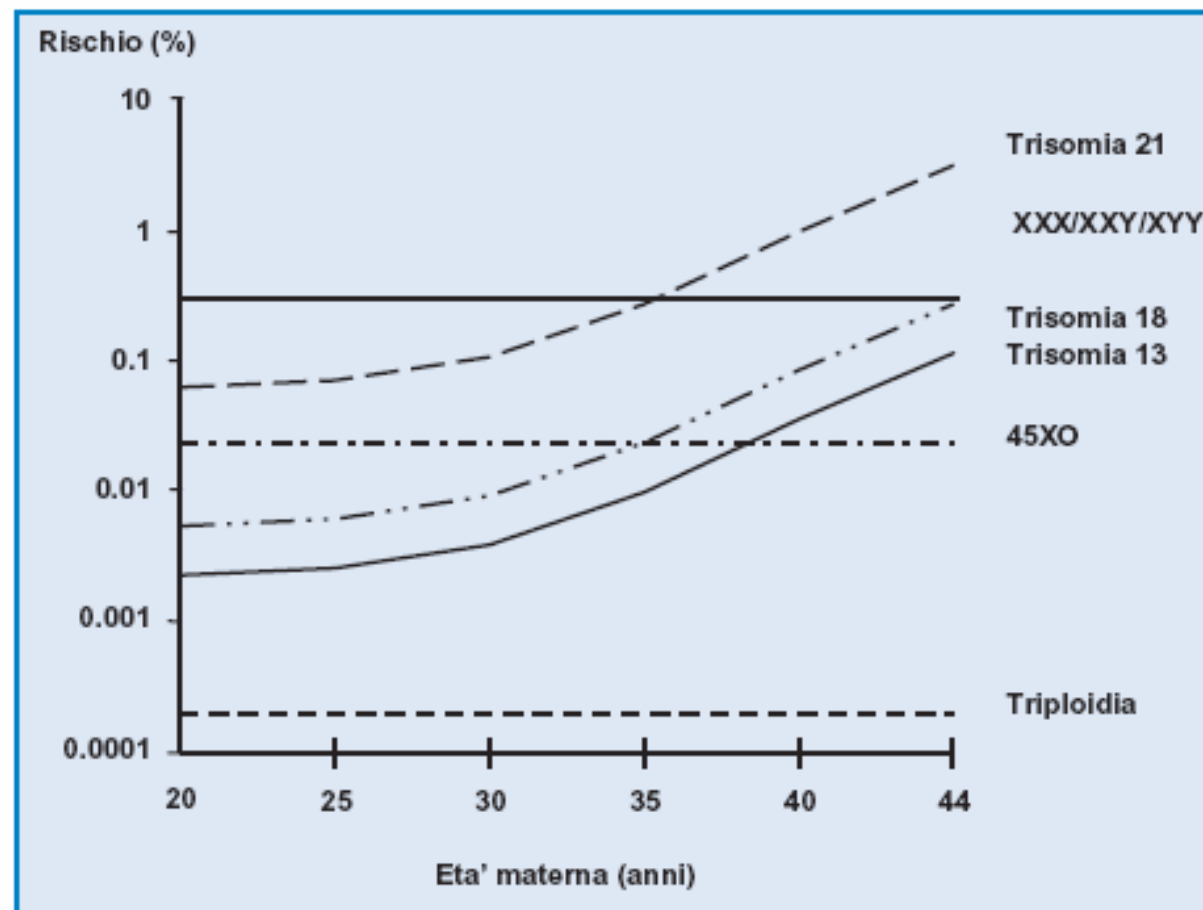
**Albero  
genealogico**

**Valutazione**

**Anamnesi  
gravidica**

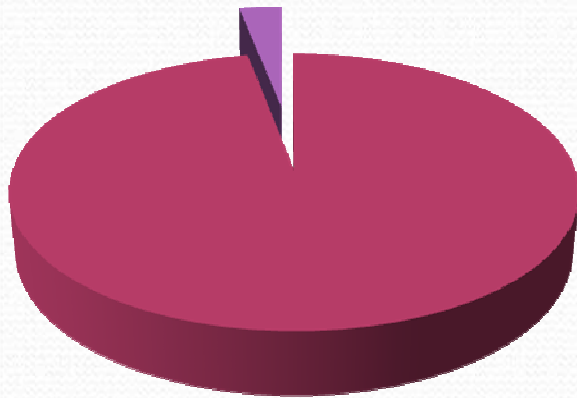
**Background  
etnico**

# Rischio di difetti cromosomici in funzione dell'età materna



# Rischio di specie

3%  
rischio di un difetto  
congenito e/o RM alla  
nascita




Anomalie cromosomiche	4-28%
Sindromi note	3-7%
Malattie mendeliane	3-9%
Malformazioni SNC	7-17%
Sindromi "private"	1-5%
Malattie endocrine/metaboliche	1-5%
Cause culturali/familiari	3-12%
Complicanze della prematurità	2-10%
Fattori ambientali/teratogeni	5-13%
Cause sconosciute	30-50%



# Fasi della consulenza genetica

- ❑ Definizione del rischio
- ❑ Comunicazione
- ❑ Discussione delle scelte correlate alla diagnosi ed al rischio
- ❑ Comunicazione del risultato, follow-up e supporto



“Women need to understand that there is a decision to be taken, that prenatal diagnosis is not part of routine maternity care, and that the main aim of prenatal diagnosis is to enable the pregnant woman to decide whether to live with an impaired child or to terminate the pregnancy”.

*Nature Reviews Genetics, August 2009*

Necessità di rendere esplicito  
l'**ACCORDO** tra il soggetto e il  
consulente in armonia con i principi  
di **SCELTA AUTONOMA**



**CONSENSO  
INFORMATO**





# AZIENDA OSPEDALIERA UNIVERSITARIA SENESE



U.O. Genetica Medica Direttore Prof. Alessandra Rizzioni  
Poliambulatorio "Le Scotte" - viale Bracci - 53100 SIENA Tel. - 0577/585316-233303-233259  
Fax 0577/233325 E-Mail: [geneticamed@unisi.it](mailto:geneticamed@unisi.it) - [rmrioni@unisi.it](mailto:rmrioni@unisi.it)

## CONSENSO INFORMATO ANALISI DI QF-PCR IN DIAGNOSI PRENATALE

Io sottoscritto ..... autorizzo l'esecuzione dell'analisi di QF-PCR sul materiale fetale al fine di rilevare le più frequenti anomalie cromosomiche responsabili di patologie fetali

A tale proposito mi è stato spiegato e ho compreso che:

1. avrò una risposta dopo 48-72 ore. Tale metodica analizza i cromosomi 13, 18, 21, X e Y, principalmente implicati nelle patologie cromosomiche fetali, ed ha una sensibilità del 99,7% comparata al cariotipo;
2. l'errore diagnostico è trascurabile per l'analisi di QF-PCR;
3. anche se il risultato di QF-PCR è normale vi possono essere malattie genetiche anche gravi o malformazioni fetali non rilevabili dalle indagini effettuate;
4. in ogni caso le possibili anomalie e il loro significato mi verranno spiegati dai medici ai quali ho richiesto l'esecuzione di questo esame;
5. in caso di anomalie dei risultati la mia eventuale richiesta di interruzione verrà valutata secondo la legge;
6. i miei dati saranno trattati secondo la legge della privacy;
7. la mia firma indica che ho letto e compreso il significato dei suddetti punti e che ho potuto valutare tutte le notizie necessarie per richiedere in modo informato di essere sottoposto alla amniocentesi.

Accetto altresì che copia del referto venga conservata presso l'U.O.C. Genetica Medica dove è stata effettuata l'indagine, che possa essere comunicata telefonicamente la risposta e che parte del materiale prelevato possa essere utilizzato ai fini di ricerca; accetto altresì che il risultato delle analisi mi venga spedito.

Accetto inoltre ad essere contattata al momento della nascita del bambino e a distanza di 1 anno per informazioni sulla salute del bambino stesso.

Firma (paziente) ..... Data .....

Firma (medico) ..... Data .....



Servizio Sanitario della Toscana



# AZIENDA OSPEDALIERA UNIVERSITARIA SENESE



U.O. Genetica Medica Direttore Prof. Alessandra Rizzioni  
Poliambulatorio "Le Scotte" - viale Bracci - 53100 SIENA Tel. - 0577/585316-233303-233259  
Fax 0577/233325 E-Mail: [geneticamed@unisi.it](mailto:geneticamed@unisi.it) - [rmrioni@unisi.it](mailto:rmrioni@unisi.it)

## CONSENSO INFORMATO ANALISI DI CARIOTIPO IN DIAGNOSI PRENATALE

Io sottoscritto ..... autorizzo l'esecuzione del cariotipo fetale allo scopo di studiare numero e forma dei cromosomi fetali

1. Dopo 20 giorni avrò una risposta di cariotipo; tale analisi permette di valutare il numero e la struttura dei cromosomi.
2. in 2 casi su 1000 circa può accadere che le cellule prelevate non crescano a sufficienza per permettere l'analisi del cariotipo. Questo non è dovuto a problemi del feto, ma semplicemente a problemi tecnici;
3. l'errore diagnostico è di circa 1 ogni 20.000 casi per il cariotipo;
4. vi possono essere particolari risultati che richiedono per una corretta interpretazione l'esecuzione di un prelievo di sangue dal cordone ombelicale del feto o l'esame de cromosomi miei e del padre del bambino; a volte anche questi esami non consentono una interpretazione definitiva di normalità o di anomalie.
5. anche se il numero e la forma dei cromosomi è normale vi possono essere malattie genetiche anche gravi o malformazioni fetali non rilevabili dalle indagini effettuate;
6. in ogni caso le possibili anomalie e il loro significato mi verranno spiegati dai medici ai quali ho richiesto l'esecuzione di questo esame;
7. in caso di anomalie dei risultati la mia eventuale richiesta di interruzione verrà valutata secondo la legge;
8. l'esecuzione della diagnosi prenatale invasiva dipende in ogni momento dalla mia volontà.
9. i miei dati saranno trattati secondo la legge della privacy;
10. la mia firma indica che ho letto e compreso il significato dei suddetti punti e che ho potuto valutare tutte le notizie necessarie per richiedere in modo informato di essere sottoposto alla villocentesi.

Accetto altresì che copia del referto venga conservata presso l'U.O.C. Genetica Medica dove è stata effettuata l'indagine, che possa essere comunicata telefonicamente la risposta e che parte del materiale prelevato possa essere utilizzato ai fini di ricerca; accetto altresì che il risultato delle analisi mi venga spedito.

Accetto inoltre ad essere contattata al momento della nascita del bambino e a distanza di 1 anno per informazioni sulla salute del bambino stesso.

Firma (paziente) ..... Data .....

Firma (medico) ..... Data .....



Servizio Sanitario della Toscana

# Fasi della consulenza genetica

- Definizione del rischio
- Comunicazione
- Discussione delle scelte correlate alla diagnosi ed al rischio
- Comunicazione del risultato, follow-up e supporto



# La Consulenza Genetica Prenatale presso l'Ospedale Valdelsa





Inizio dell'attività:  
**02 Luglio 2009**

**16 Consulenze genetiche:**

12 presso l'ospedale Valdelsa

4 presso il policlinico Le Scotte

# Motivazioni d'accesso

- 11 EMA
- 1 EMA + precedente figlio con CHARGE + iperrecogenicità intestinale
- 1 familiarità per m. Gaucher
- 1 teratogeni in gravidanza
- 1 sospetta infezione materna
- 1 aumento del rischio al test non invasivo





Età materna:

34 - 43 anni (mediana 37 anni)

Epoca gestazionale al momento della  
consulenza:

6<sup>+2</sup> - 16<sup>+5</sup> sg (mediana 14 sg)

# Outcome:

Diagnostica invasiva: 12/16

5 analisi di QF-PCR vs. 7 cariotipo

