

# Il consenso informato nella diagnostica invasiva prenatale

di **Aniello Di Meglio,**  
**Laura Letizia Mazzarelli,**  
**Amelia Forte**

Medici Specialisti in Ostetricia e Ginecologia  
"Diagnostica Ecografia e Prenatale Aniello Di Meglio", Napoli

Il consenso informato rappresenta l'accettazione volontaria da parte del paziente del trattamento che viene proposto dal medico.

Il principio del consenso informato, trova la sua validazione anche nella Costituzione con l'articolo 32: "nessuno può essere obbligato a un determinato trattamento sanitario se non per disposizione di legge", correlato con l'art. 13 della stessa Costituzione che afferma l'inviolabilità della libertà personale.

Qualsiasi trattamento diagnostico e/o terapeutico non può essere effettuato se non con il valido consenso del paziente, che deve essere esaustivamente informato in ordine al trattamento cui sarà sottoposto ed ai rischi che da tale trattamento possono derivare.

Appare, quindi, chiaro che l'informativa al paziente costituisce una parte fondamentale e integrante dell'atto medico che si sta per svolgere. Il medico deve cioè fornire al paziente una serie di informazioni che consentano una scelta libera e consapevole.

**Pertanto il consenso deve essere:** chiaro e comprensivo per tutti; scritto e comunicato verbalmente; firmato da medico e paziente.

**Nell'ambito dell'informativa e dell'acquisizione del consenso** informato in Diagnostica Prenatale, è necessario riportare:

- le reali potenzialità e i limiti della metodica diagnostica
- la descrizione dell'intervento medico ritenuto necessario e dei rischi presunti
- le tecniche e i materiali impiegati
- le eventuali complicanze
- i comportamenti che il paziente deve eseguire per evitare complicazioni successive all'atto medico.

A dimostrazione dell'adeguata

**L'informativa alla paziente è una parte fondamentale e integrante dell'atto medico che si sta per svolgere. Oltre ad essere un elemento indispensabile di tutela per la paziente, che deve essere esaustivamente informata sul trattamento cui sarà sottoposta ed ai rischi che ne possono derivare, lo è anche per il medico, in quanto strumento che gli permetterà di "difendersi" in caso di un contenzioso medico-legale. Ci è sembrato perciò particolarmente utile proporvi questo esempio di informativa da proporre alle gestanti che effettuano l'amniocentesi per le indagini citogenetiche classiche. Un esame divenuto ormai di routine ma che può esporre la paziente a un rischio di aborto dello 0,5-1% e ad alcune complicanze non abortive che, in casi eccezionali e sporadici, possono essere anche gravi**

informazione e dell'acquisizione della volontà del paziente, è necessario conservare il consenso informato firmato da medico e paziente nel proprio archivio per potersi "difendere" in caso di un contenzioso medico-legale.

Sia l'informativa che il consenso andrebbero effettuati ed acquisiti non al momento dell'atto diagnostico, perché sulla scia dell'emotività il paziente potrebbe non avere la giusta lucidità per far sue le informazioni e quindi scegliere liberamente il da farsi.

L'acquisizione del consenso informato si divide quindi in due tempi: il primo in cui si spiegano le potenzialità, i limiti dell'esame in oggetto, eventuali complicanze e rischi ed un secondo tempo che viene consegnato dopo l'atto medico al pa-

ziente in cui si descrive la tecnica, i materiali utilizzati e i consigli da seguire dopo la procedura.

**Naturalmente ci sono delle criticità in questo consenso:**

- si tratta di un consenso formulato per le indagini citogenetiche classiche e non per il cariotipo molecolare o le malattie ereditare a possibile trasmis-

sione materno-fetale ovvero le malattie infettive. In questi ultimi due casi andrebbe effettuata ed allegata una consulenza genetica che chiarisca i limiti e le potenzialità delle metodiche in oggetto.

Al momento dell'acquisizione della firma va chiaramente descritto per quali anomalie genetiche, molecolari e/o infettive,

verrà effettuato lo studio. È fondamentale ribadire questo, in quanto il paziente ha l'errata aspettativa che con le indagini invasive si può "vedere tutto".

- In Letteratura non vi è concordanza univoca sull'uso profilattico dell'antibiototerapia. Senza alimentare le polemiche, che si sono succedute negli anni passati, si lascia all'ope-



## Descrizione dell'amniocentesi

### Nella sala sono presenti:

- 1° Operatore (medico.....):
- 2° Operatore (medico.....):
- Collaboratore (infermiere.....)

Dopo che gli operatori e collaboratore presenti si sono sottoposti a disinfezione e sterilizzazione delle mani, degli avambracci, si indossano camici e guanti sterili come per intervento chirurgico.

Mediante un breve colloquio gli operatori: accertano che lo stato emotivo della paziente sia idoneo per una corretta esecuzione dell'amniocentesi e rendono gli ulteriori chiarimenti del caso alla paziente indicandole la corretta postura e l'atteggiamento da tenere durante l'intervento. Gli operatori invitano la paziente, prima di iniziare l'intervento, a seguire le indicazioni fornite in fase di colloquio; in particolare si raccomanda uno stato di assoluto rilassamento e la necessità di non compiere movimenti da quel momento e fino al termine dell'amniocentesi. Un collaboratore aiuta la paziente a sistemarsi sul lettino ed a lasciare libero da indumenti l'addome materno.

Gli operatori provvedono quindi ad una accurata disinfezione dell'addome. Gli operatori delimitano il campo operatorio sede dell'amniocentesi con teli sterili. Gli operatori procedono a lasciare un abbondante film liquido di disinfettante sulla cute dell'addome.

A questo punto gli operatori procedono a nuova ecografia. Gli operatori utilizzano per la valutazione ecografica dell'utero gravido una sonda ecoguidata completamente sterile, modello.....

Quando sono certi di aver individuato la migliore tasca di liquido amniotico, libero da parti fetali e dal cordone, gli operatori attendono una fase di quiete fetale, valutando con attenzione i movimenti del tronco, del capo e degli arti. Solo allora gli operatori procedono all'introduzione dell'ago da amniocentesi modello del calibro 20 Gauge..... L'ago viene spinto il più vicino alla parete posteriore dell'utero in modo da evitare che durante un movimento il feto possa pungersi.

Gli operatori connettono l'ago ad una siringa da 20 cc e aspirano una piccola quantità di liquido amniotico; esso appare limpido. Gli operatori procedono ad eliminare il primo cc di liquido in quanto lo stesso potrebbe contenere cellule materne potenzialmente contaminanti il prelievo.

Gli operatori connettono di nuovo l'ago ad una siringa e procedono senza difficoltà e sempre sotto guida ecografica ad aspirare 20 cc di liquido, che appare sempre limpido. A questo punto gli operatori rimuovono l'ago.

Gli operatori fanno osservare alla paziente il liquido tratto dal suo utero gravido e detto liquido viene introdotto al cospetto della paziente in due provette. La paziente viene invitata dagli operatori a leggere ad alta voce il nome indicato sull'adesivo applicato alle due provette che sono rimaste costantemente sottoposte alla sua visione. La paziente si fa garante che il nome apposto sulle provette è il suo. Tale procedura consente di fornire la sicurezza che non vi possa essere scambio di provette al momento della raccolta presso il nostro centro.

Gli operatori eseguono un primo controllo, immediato, dello stato di benessere del feto attraverso la valutazione del battito cardiaco fetale e della quantità di liquido amniotico. Tale controllo viene mostrato anche alla paziente. Gli operatori procedono poi, con l'aiuto del collaboratore, a rivestire l'addome materno di abiti.

La paziente scende dal lettino senza difficoltà e si accomoda su una poltrona di riposo posta in un salottino adiacente. Dopo circa 90 minuti la paziente viene sottoposta dagli stessi operatori ad nuova ecografia di controllo, con la quale si evidenzia una regolare quantità di liquido amniotico, una regolare frequenza cardiaca ed una normale reattività fetale ed assenza di possibili complicanze quali una raccolta ematica sulla parete posteriore dell'utero e/uno scollamento delle membrane amniotiche.

A questo punto gli operatori prescrivono un riposo per un periodo di circa 4-5 giorni e una terapia antibiotica per altri 3 giorni mediante somministrazione di..... Una volta ribadita alla paziente l'ampia disponibilità degli operatori in qualunque momento per eventuali dubbi e/o complicanze, costoro invitano la paziente ad un controllo dopo 7 giorni.

ratore la scelta di somministrare o meno alla paziente l'antibiotico, sia prima del prelievo che successivamente.

- Può sembrare superfluo riportare nel consenso informato il nome del Laboratorio cui si invia il prelievo: la paziente deve avere la possibilità di scegliere dove verrà eseguita lo studio del materiale genetico. La motivazione che spinge alla scelta del Laboratorio da parte della paziente è legata a sottrarre al medico la "colpa in eligendo" nel caso in cui il laboratorio non abbia eseguito in ma-

niera corretta l'esame richiesto (mancata crescita cellulare, contaminazione, mancata comunicazione dell'esito dell'esame, etc.). Il medico nei giorni precedenti l'esame può fornire alla paziente una "rosa di laboratori", in modo che la scelta sia frutto di una decisione ponderata.

**In questa pagina la nostra informativa per la diagnosi prenatale invasiva mediante amniocentesi e il prospetto con la descrizione della tecnica consegnati alla paziente.** **Y**

## Informativa per la diagnosi prenatale invasiva finalizzata alla ricerca di cromosomopatie mediante amniocentesi. Prestazione del cd. "consenso informato". Consenso al trattamento dei dati personali e sensibili reso ai sensi del D.lgs. 196/03

**Informazioni essenziali relative alla natura e finalità dell'indagine, alle modalità del prelievo; ai rischi oggettivi e tecnici anche in relazione allo stato dell'arte della disciplina:**

**1.** L'amniocentesi verrà eseguita in equipe da due operatori medici con le seguenti modalità: dopo essersi sottoposti a disinfezione e sterilizzazione delle mani e degli avambracci, gli operatori indossano camici e guanti sterili. Mediante un breve colloquio gli operatori: accerteranno che lo stato emotivo della paziente sia idoneo per una corretta esecuzione dell'amniocentesi e renderanno gli ulteriori chiarimenti del caso alla paziente indicandole la corretta postura, l'atteggiamento da tenere durante l'intervento ed ogni altra informazione che sarà loro richiesta. La paziente dovrà restare in uno stato di assoluto rilassamento senza compiere movimenti durante l'amniocentesi. Un collaboratore aiuterà la paziente a sistemarsi sul lettino ed a lasciare libero da indumenti l'addome materno. Gli operatori provvederanno quindi ad una accurata disinfezione dell'addome; delimiteranno il campo operatorio sede dell'amniocentesi con teli sterili e procederanno a lasciare un abbondante film liquido di disinfettante sulla cute dell'addome. A questo punto gli operatori procederanno a nuova ecografia con sonda completamente sterile, modello.....

Una volta individuata una tasca di liquido amniotico utile allo scopo, libera da parti fetali e dal cordone, gli operatori attenderanno una fase di quiete fetale, per poi procedere all'introduzione dell'ago da amniocentesi. L'ago sarà spinto il più vicino alla parete posteriore dell'utero in modo da evitare che durante un movimento il feto possa pungersi. Gli operatori connetteranno l'ago ad una siringa da 20 cc e aspireranno una piccola quantità di liquido amniotico; poi elimineranno il primo cc di liquido che potrebbe contenere cellule materne potenzialmente contaminanti il prelievo e quindi connetteranno di nuovo l'ago ad una siringa per procedere, in assenza di difficoltà, e sempre sotto guida ecografica ad aspirare 20 cc di liquido. A questo punto gli operatori rimuoveranno l'ago; faranno osservare alla paziente il liquido estratto anche mentre esso viene introdotto in due provette contraddistinte dal nome della paziente. La paziente sarà a questo punto invitata a leggere ad alta voce il suo nome indicato sulle due provette per escludere ipotesi di scambio di provette al momento della raccolta. Gli operatori eseguiranno poi un primo controllo, immediato, dello stato di benessere del feto attraverso la valutazione del battito cardiaco fetale e della quantità di liquido amniotico, e quindi, con l'aiuto del collaboratore, provvederanno a rivestire l'addome materno. A questo punto la paziente potrà scendere dal lettino per essere accompagnata su una poltrona di riposo ove resterà per circa 90 minuti. All'esito, la paziente sarà sottoposta ad nuova ecografia di controllo, ed in assenza di complicanze sarà finalmente dimessa. Successivamente alla dimissione la paziente dovrà osservare un riposo per un periodo di circa 4-5 giorni; dovrà poi osservare una terapia antibiotica per altri..... giorni mediante somministrazione di..... e dovrà infine tornare a controllo dopo 7 giorni.

**2.** L'esame del cariotipo su coltura di liquido amniotico consente di individuare le anomalie numeriche e/o strutturali dei cromosomi (ad esempio la trisomia 21, 13, 18, la monosomia XO). L'esame non rivela invece, le oltre centoventimila tipologie di sindromi genetiche e/o difetti congeniti studiate in letteratura scientifica in cui il corredo cromosomico è normale. Su esplicita richiesta è possibile eseguire l'amniocentesi per rivelare alcune tra queste malattie genetiche autosomiche (come ad esempio l'anemia mediterranea e la fibrosi cistica) ma a tal fine è necessario corredare la richiesta di indagine con una indicazione specifica e scritta da parte del medico genetista.

**3.** La coltura delle cellule prelevate può talvolta presentare crescita stentata o assente, oppure l'interpretazione dei risultati può essere dubbia. In questi casi rari si rende necessario un secondo prelievo. Si segnala che tale rischio è più elevato quanto più precocemente viene eseguita l'amniocentesi.

**4.** L'amniocentesi espone la paziente ad un rischio di aborto stimato in letteratura intorno allo 0,5-1%. Per le gravidanze gemellari tale rischio è più elevato.

**5.** Sono state segnalate complicanze non abortive legate all'amniocentesi con una incidenza percentuale pari all'1% circa (quali, ad esempio: la rottura prematura del sacco gestazionale, infezioni endoamniotiche, lesioni al feto). L'incidenza del rischio di questo genere di complicanze si riduce sensibilmente se il prelievo viene eseguito con la tecnica ecoguidata applicata presso questo centro di diagnosi.

**6.** La letteratura specialistica segnala altresì casi ancor più eccezionali e sporadici di danni alla gestante conseguenti all'amniocentesi ed in particolare fenomeni emorragici di variabile entità o forme gravi di infezioni o di embolia di liquido amniotico.

**7.** Il Dottor..... si occupa delle sole attività finalizzate al prelievo del liquido amniotico nonché delle ecografie che precedono e seguono tale metodica. Una volta prelevato, il liquido amniotico verrà consegnato al laboratorio di analisi..... indicato dalla paziente per lo studio del cariotipo o per le eventuali ulteriori indagini richieste, e per la relativa refertazione. Fino al momento della consegna al predetto laboratorio è sempre in facoltà della paziente di ritirare il liquido amniotico personalmente ma, in tal caso, si consiglia sempre di demandare il ritiro a personale tecnico specializzato dovendosi osservare peculiari modalità di conservazione e trasporto del liquido amniotico.

La sottoscritta Sig.ra..... nata a..... il..... residente in..... () codice fiscale..... dichiara di aver ricevuto in data..... alle ore..... copia del presente modulo informativo e di aver contestualmente ricevuto dal medico responsabile ampia disponibilità a rendere in qualunque momento tutti i chiarimenti del caso ogni ulteriore informazione od anche materiale scientifico illustrativo.

Firma

La sottoscritta in data.....

- dichiara di aver letto attentamente i su estesi paragrafi 1, 2, 3, 4, 5, 6, e 7, e di aver richiesto ulteriori spiegazioni in ordine alle seguenti questioni.....ricevendo esaurienti informazioni anche a tal riguardo e quindi, all'esito di una compiuta revisione del dettagliato processo informativo con il quale il..... ha reso la sottoscritta edotta e consapevole della propria decisione, dichiara di autorizzare la diagnosi prenatale invasiva mediante amniocentesi.

- esprime il suo consenso al trattamento dei dati personali e sensibili esclusivamente a fini di diagnosi e cura da parte del..... ed in particolare autorizza la comunicazione dei dati stessi al laboratorio di analisi da lei prescelto per lo studio del cariotipo o per le eventuali ulteriori indagini richieste e per la relativa refertazione.

Firma