

INFORMATIVA PER INDAGINI INVASIVE

Nella popolazione generale il 95-97% dei neonati nasce senza difetti congeniti.

Dal 3 al 5% dei neonati hanno un difetto congenito, ossia un problema di salute presente già prima della nascita.

I difetti congeniti sono prodotti nella maggior parte dei casi (60-70%) da cause non identificabili, il 20% è dovuto ad alterazioni sporadiche dei geni o su base ereditaria. Solo il 10% è dovuto ad alterazioni cromosomiche di numero e di struttura.

Le più frequenti anomalie di numero dei cromosomi sono la trisomia 21 (sindrome di Down), la trisomia 18 (sindrome di Edwards) e la trisomia 13 (sindrome di Patau).

Tra le anomalie cromosomiche di numero non rare da riscontrare vi sono quelle dei cromosomi X e Y, che presentano quadri molto variabili.

Lo studio dei cromosomi fetali permette anche l'identificazione di alterazioni di struttura dei cromosomi (traslocazioni, delezioni inversioni, "marker") che possono essere ereditate da un genitore (portatore sano) o che possono verificarsi per la prima volta nelle cellule del feto. Quando una di queste situazioni è presente nel feto viene richiesto il sangue dei genitori per completare la diagnosi.

Nelle indagini invasive rientrano:

- **villocentesi**
- **amniocentesi**
- **funicolocentesi**