

Medicina fetale – consulenza genetica

Descrizione

Questo spazio è dedicato alle future mamme e a tutti coloro che cercano informazioni sulla medicina fetale.

Le informazioni qui riportate sono a cura dei medici del [Centro di Riferimento Regionale Prevenzione e diagnosi prenatale dei difetti congeniti](#); hanno carattere divulgativo e non sostituiscono il parere diretto del medico, che deve essere consultato, quando necessario.

Che cos'è la consulenza genetica

La consulenza genetica è un colloquio con il medico genetista della SOD [Diagnostica Genetica](#), allo scopo di identificare fattori di rischio per patologie a trasmissione ereditaria o su base genetica. Se nella famiglia di uno dei due membri della coppia è presente una malattia genetica vengono fornite informazioni circa le caratteristiche della malattia, le modalità di trasmissione, il rischio di ricorrenza, le eventuali opzioni terapeutiche e la possibilità di diagnosi prenatale.

Solitamente durante tale consulenza il medico genetista discute con la paziente:

- l'entità del rischio genetico di cui la coppia è portatrice
- la possibilità di effettuare screening per la sindrome di Down
- i rischi correlati alla diagnosi prenatale invasiva, i limiti diagnostici ed i tempi di risposta
- la modalità di esecuzione della diagnosi prenatale invasiva
- la possibilità di chiarimento diagnostico nei casi dubbi
- le opzioni dopo un'eventuale diagnosi di patologia nel feto.

Quando si richiede la consulenza genetica

La consulenza genetica viene richiesta qualora esistano fattori di rischio specifici (ad esempio familiarità per malattie genetiche o precedenti nati affetti), ma anche come colloquio preliminare alla diagnosi prenatale invasiva (amniocentesi o villocentesi)

Protocollo di accesso alla diagnosi prenatale invasiva

Le indicazioni clinico diagnostiche all'interno delle quali erogare la prestazione di esame del cariotipo fetale mediante amniocentesi o prelievo di villo coriale a carico del SSN sono:

- malformazioni fetali in senso stretto, ecograficamente diagnosticate
- riarrangiamento strutturale del corredo cromosomico a rischio di sbilanciamento nella progenie
- aneuploidie dei cromosomi sessuali di uno dei genitori compatibili con la fertilità

- precedente figlio con cromosomopatia, interruzione di gravidanza o aborto spontaneo o parto con sospetto fondato di patologie genetiche (per esempio malformazioni multiple) ma per la quale non sia stato possibile effettuare il cariotipo
- aumentato rischio di patologie mendeliane diagnosticabili
- età materna alla data presunta del parto pari o superiore a 35 anni
- rischio di trisomia 21 o trisomia 18 stimato al triplo test pari o superiore a 1/300 al parto (equivalente a 1/250 al secondo trimestre)
- indicazioni particolari valutate da specialisti del settore (ginecologi e/o genetisti)

Data

12/05/2026