

## Consenso informato del paziente

L'Harmony Prenatal Test è un esame sviluppato in laboratorio che analizza il DNA libero fetale (cfDNA) nel sangue materno per assistere nella determinazione del rischio di trisomia fetale 21, 18 e 13. Il termine "trisomia" si riferisce a una condizione cromosomica che si verifica con la presenza di tre copie di un particolare cromosoma invece delle due previste.

- La Trisomia 21 è dovuta alla presenza di una copia del cromosoma 21 in più. La Trisomia 21 è causa della sindrome di Down. I bambini nati con la sindrome di Down possono presentare ritardi mentali da lievi a moderati, un difetto cardiaco o altre malattie. Si stima che la sindrome di Down sia presente in 1 caso ogni 740 nascite.
- La Trisomia 18 è dovuta alla presenza di una copia del cromosoma 18 in più. È causa della sindrome di Edwards ed è associata a un alto tasso di aborti spontanei. I bambini nati con la sindrome di Edwards possono presentare condizioni mediche di diverso tipo e una durata della vita breve. Si stima che la sindrome di Edwards si verifichi in circa 1 caso ogni 5000 nascite.
- La Trisomia 13 è dovuta alla presenza di una copia del cromosoma 13 in più. È causa della sindrome di Patau, associata a un alto tasso di aborti spontanei. I bambini affetti dalla sindrome di Patau possono presentare difetti cardiaci congeniti e altre patologie mediche. Raramente sopravvivono oltre il primo anno di vita. Si stima che la sindrome di Patau si verifichi in circa 1 caso ogni 16.000 nascite.

Le pazienti idonee hanno un'età gestazionale di almeno 10 settimane con una gravidanza singola o gemellare a seguito di concepimento naturale o di fecondazione in vitro (IVF). Le pazienti in gravidanza con più di due feti non sono idonee all'Harmony Prenatal Test. Il test non è destinato né convalidato per la diagnosi e il rilevamento di mosaicismi, trisomia parziale o traslocazioni. Studi clinici dimostrano l'elevata precisione della diagnosi di trisomia fetale, ma non tutti i feti con trisomia verranno diagnosticati. Alcuni feti con trisomia possono presentare risultati "LOW RISK" (a basso rischio). Alcuni feti euploidi (non con trisomia) possono presentare risultati "HIGH RISK" (ad alto rischio). I risultati devono essere considerati nel contesto di altri criteri clinici. Si consiglia che un risultato HIGH RISK e/o altre indicazioni cliniche di un'anormalità cromosomica vengano confermate tramite analisi del cariotipo fetale mediante procedura invasiva, ad es. amniocentesi. Si consiglia che i risultati vengano comunicati in un ambiente stabilito dal medico curante che includa un counseling appropriato.

L'Harmony Prenatal Test con analisi Y è un test sviluppato in laboratorio che contribuisce alla determinazione del rischio di trisomia fetale 21, 18 e 13, oltre a valutare le sequenze di cromosomi Y, fornendo informazioni sul sesso del feto e sull'aneuploidia cromosomica Y. Le pazienti idonee hanno un'età gestazionale di almeno 10 settimane con una gravidanza singola a seguito di concepimento naturale o IVF. Le pazienti in gravidanza con più di un feto non sono idonee all'Harmony Prenatal Test con analisi Y.

Il test non è destinato né convalidato per la diagnosi e il rilevamento di mosaicismi, aneuploidia parziale o traslocazioni. I risultati devono essere considerati nel contesto di altri criteri clinici. Si consiglia che i risultati vengano comunicati in un ambiente stabilito dal medico curante che includa un counseling appropriato.

L'Harmony Prenatal Test con analisi X e Y è un test sviluppato in laboratorio che contribuisce alla determinazione del rischio di trisomia fetale 21, 18 e 13, oltre a valutare le sequenze di cromosomi X e Y, fornendo informazioni sul sesso del feto e sull'aneuploidia cromosomica del sesso. Le pazienti idonee hanno un'età gestazionale di almeno 10 settimane con una gravidanza singola a seguito di concepimento naturale o IVF. Le pazienti in gravidanza con più di un feto non sono idonee all'Harmony Prenatal Test con analisi X e Y. Il test non è destinato né convalidato per la diagnosi e il rilevamento di mosaicismi, trisomia parziale o traslocazioni. I risultati devono essere considerati nel contesto di altri criteri clinici. Si consiglia che i risultati vengano comunicati in un ambiente stabilito dal medico curante che includa un counseling appropriato.

Nessun ulteriore test clinico verrà effettuato sul mio campione di sangue se non quelli autorizzati dal mio medico curante. Ariosa Diagnostics, Inc. rivelerà i risultati del test solo al medico curante elencato nella parte anteriore del presente modulo o al suo agente, salvo altrimenti autorizzato da me o come richiesto da leggi, normative o sentenze della magistratura.

A meno che non sia stata selezionata la casella di non accettazione sulla prima pagina, Lei acconsente e accetta che, una volta completati il/i test selezionato/i, le porzioni non utilizzate rimanenti del Suo campione potrebbero essere rese in forma anonima e conservate per un periodo superiore ai 60 giorni per l'uso nei processi di convalida, sviluppo e/o studi di controllo qualità nei laboratori interni presso Ariosa. Inoltre, i Suoi risultati potrebbero essere inclusi in un registro di dati riservati per convalidare le prestazioni dei test Ariosa e per assistere Ariosa nel migliorare i propri servizi ai pazienti. In tutti i casi, i Suoi campioni e i risultati da essi derivanti, saranno conservati, utilizzati e distrutti in conformità con le leggi, le regole e le normative statunitensi vigenti.

Ottenere il consenso informato per test generici è una procedura standard per i medici. Il presente modulo è progettato per soddisfare le esigenze della legge sui diritti civili dello Stato di New York Sezione 79-1 e della legge generale del Massachusetts Capitolo 111, Sezione IOG.