

CONSENSO ALLA DIAGNOSI CITOGENETICA SU CELLULE DEL SANGUE PERIFERICO

(costituito da n°2 pag.)

1. Informativa sul trattamento dei dati personali

(art. 13 del *Codice in materia di protezione dei dati personali e Autorizzazione del Garante al trattamento dei dati genetici*)

Gentile signore, il Laboratorio di Genetica TOMA Advanced Biomedical Assays SpA desidera informarla che utilizza il suo materiale biologico, i suoi dati anagrafici e genealogici e le informazioni sul suo stato di salute e su quella dei suoi familiari soltanto nella misura in cui questi sono indispensabili per le attività necessarie a determinare i risultati del *test* da lei richiesto e per fornirle un'appropriate consulenza genetica. A tal fine, i campioni e i dati da lei forniti e quelli sulla sua costituzione genetica risultanti dal *test* sono trattati con modalità, anche informatizzate, soltanto dal personale del Laboratorio incaricato di svolgere le procedure connesse all'esecuzione del *test*.

Dopo l'esecuzione del *test* i suoi campioni biologici vengono conservati presso il laboratorio per il periodo di tempo strettamente necessario all'eventuale verifica dei risultati, salvo che lei acconsenta alla loro conservazione per un periodo più lungo per scopi di ricerca scientifica secondo quanto illustrato nel modulo che le verrà sottoposto. Anche i risultati del *test* sono conservati presso il laboratorio in conformità ai vigenti obblighi normativi sulla conservazione dei documenti diagnostici (*attualmente è in vigore la circolare del Ministero della sanità n. 61 del 19 dicembre 1986 che indica che la documentazione diagnostica di laboratorio deve essere conservata per venti anni*).

Tali risultati verranno forniti a lei o alle persone da lei delegate per iscritto e potranno essere portati a conoscenza di terzi soltanto su sua indicazione. I medesimi risultati non saranno comunicati da altri soggetti, salvo che, sulla base di una specifica richiesta fondata su adeguata documentazione sanitaria, risultino indispensabili per la tutela della salute di un suo familiare.

I campioni biologici prelevati e i dati che la riguardano sono indispensabili per lo svolgimento del *test*: *senza* di essi non sarà possibile eseguirlo.

Dall'esecuzione del *test* da lei richiesto potrebbero essere ottenuti risultati inattesi (ad es. informazioni su rapporti di consanguineità o relativi alla possibilità di sviluppare malattie su base genetica) che le saranno comunicati nel rispetto della sua dichiarazione di volontà di conoscere o meno tali eventi. Queste informazioni le verranno quindi fornite su sua indicazione evidenziando, tra esse, quelle eventualmente utili per la cura della sua salute o per consentirle di adottare una scelta riproduttiva consapevole.

Lei potrà in ogni caso e in qualsiasi momento conoscere tutti i dati che la riguardano, sapere come sono stati acquisiti, verificare se sono esatti, completi e aggiornati, nonché far valere ogni altro suo diritto al riguardo, scrivendo o contattando il Laboratorio (dr.ssa Beatrice Grimi, dr.ssa Francesca Dulcetti, dr.ssa Francesca Grati).

Segue pag.1

L'indagine citogenetica è un test genetico che permette di determinare il numero e la struttura dei cromosomi di un individuo (cariotipo). Il cariotipo umano è costituito da 46 cromosomi (23 coppie di omologhi, per ciascuna coppia un cromosoma è ereditato dalla madre ed uno dal padre). L'indagine citogenetica post-natale su sangue periferico viene eseguita per evidenziare anomalie nel numero e/o nella struttura dei cromosomi che possono essere causa di sindromi cromosomiche (Sindrome di Down, Sindrome di Turner, Sindrome di Klinefelter), associate a ritardo mentale, ritardo motorio e/o dello sviluppo, infertilità e poliabortività.

In rari casi non possono essere stabilite con certezza le conseguenze cliniche associate ad una anomalia cromosomica.

I referti con cariotipo anomalo verranno chiariti ulteriormente in sede di consulenza genetica.

○ **Effettuazione dell'esame:**

Il prelievo di sangue periferico non richiede il digiuno.

○ **Trattamento del campione:**

L'analisi del cariotipo prevede:

- l'allestimento della coltura di sangue periferico
- l'allestimento di preparati cromosomici
- l'uso di tecniche di colorazione differenziale e/o, in casi particolari, di tecniche di citogenetica molecolare (es. FISH, Fluorescence In Situ Hybridization)
- l'acquisizione di immagini al microscopio e la loro analisi ed elaborazione digitale.

Il laboratorio non è tenuto a conservare il materiale biologico non utilizzato per l'analisi, tranne nel caso in cui venga autorizzato il suo utilizzo per scopi di ricerca.

○ **Diagnosi:**

1 - I criteri utilizzati per l'indagine citogenetica sono quelli raccomandati dalle linee guida della Società Italiana di Genetica Umana (Consensus 2007)

2 - L'impossibilità di pervenire ad una diagnosi è limitata a rarissimi casi per motivi legati unicamente all'inadeguatezza del campione prelevato o per scarsità o assenza di metafasi analizzabili

3 - E' possibile che il risultato richieda in casi particolari l'estensione dell'esame citogenetico ai genitori/consanguinei, l'applicazione di indagini molecolari o la ripetizione del prelievo.

4 - La qualità dei preparati cromosomici non garantisce la possibilità di individuare anomalie strutturali di ridottissima dimensione.

5- L'anamnesi familiare fornita al laboratorio deve essere accurata e completa per una appropriata scelta delle tecniche di analisi e una corretta interpretazione dei risultati.

6 - La refertazione è prevista di norma entro 21 giorni dalla data dell'arrivo del campione in laboratorio. In casi particolari può essere richiesto un tempo superiore.

7- La sottoscrizione di tale consenso implica la Sua dichiarazione di avere riportato qualunque informazione inerente all'anamnesi familiare relativa alla presenza di anomalie genetiche, ritardi mentali o quant'altro utile alla conduzione dell' analisi oggetto di tale consenso.

Il/La sottoscritto/a dichiara di avere letto e compreso la sopraestesa informativa e di aver ottenuto tutte le ulteriori informazioni richieste sulle finalità dell'esame, le modalità di esecuzione e le eventuali complicanze che possono derivare dall'esecuzione del test diagnostico.

Pertanto, in base all'informativa ricevuta, che ritiene completa ed esaustiva, il/la sottoscritto/a accetta che il materiale biologico prelevatoLe (o prelevato al figlio/a minore) venga utilizzato per l'analisi citogenetica postnatale.

Liberamente esprime il consenso:

Data:.....

Firma Paziente:.....

TOMA
Advanced Biomedical Assays Spa
Via F. Ferrer 25/27
21052
Busto Arsizio (VA)
Tel 0331 652911
Fax 0331 652919
www.tomelab.com
Codice Fiscale e P.IVA 0072010120
CCIAA Varese REA 155894



Firma di chi ha raccolto e illustrato il consenso:.....