

## **CONSENSO ALLA DIAGNOSI CITOGENETICA PRENATALE SU VILLI CORIALI** **(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 allo 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 Dolcetti, dr.ssa Francesca Grati).

L'indagine oggetto del consenso 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 prenatale ha lo scopo di accertare la presenza di anomalie cromosomiche fetali numeriche e/o strutturali che possono essere associate a sindromi cromosomiche quali Sindrome di Down (trisomia 21), Sindrome di Turner (monosomia X) e, in epoca postnatale a stati patologici, infertilità e poliabortività (inversioni, traslocazioni). Esistono difetti congeniti che, non essendo associati ad anomalie cromosomiche, non possono essere diagnosticati mediante l'analisi citogenetica prenatale. (es. ernia diaframmatica, agenesia renale, gastroschisi, labiopalatoschisi).

**Segue pag.1**

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.

o **Trattamento del campione:**

Dopo valutazione del campione prelevato, si suddivide lo stesso in due aliquote al fine di ottenere un preparato diretto ( o semidiretto) ed un preparato colturale.

Esiste una quantità minima di villi coriali necessaria per l'allestimento dei due preparati (5 mg).

o **Diagnosi:**

1 - I criteri utilizzati per l'indagine citogenetica sono quelli raccomandati dalle linee guida della Società Italiana di Genetica Umana e del Gruppo Europeo di Studio sulla Diagnosi Prenatale.

2 - La combinazione del metodo diretto e della coltura ottimizza l'affidabilità della diagnosi, riducendo il rischio di risultati falsi-positivi e falsi-negativi. Se il campione di villi non è sufficiente ad eseguire entrambe le metodiche, l'analisi viene eseguita con il solo metodo diretto. Il risultato ottenuto dal solo preparato diretto determina un rischio di falso negativo pari a 1:1300 che si riduce a 1:3200 se fosse confermato con tecnica QF-PCR , dato ottenuto dal laboratorio TOMA.

3 - Non si possono escludere casi di discordanza di risultato nei preparati ottenuti con i due metodi. In questa circostanza potrebbe rendersi necessario procedere ad ulteriori accertamenti, di cui la paziente verrà informata in sede di consulenza genetica.

4 - L'impossibilità di pervenire ad una diagnosi può verificarsi in rarissimi casi, per motivi generalmente correlati ad una ridotta crescita dei villi in coltura e ad assenza di cellule in divisione nel preparato diretto.

5 - E' possibile che il risultato richieda , per una sua più corretta interpretazione, l'estensione dell'esame citogenetico ai genitori o l'applicazione di indagini molecolari.

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

7 - Esiste la possibilità di limite diagnostico, confinato a rarissimi casi, dovuto a discordanza fra l'esito della diagnosi citogenetica prenatale ed il cariotipo riscontrato alla nascita. Tale discordanza può essere imputata a cause diverse: contaminazione del campione con cellule di origine materna, mosaici a bassa percentuale o presenza di anomalie cromosomiche di struttura non rilevabili con le tecniche applicate.

8 - Di norma la refertazione è prevista entro 12 giorni dalla data dell'arrivo del campione in laboratorio; tuttavia non è possibile escludere la possibilità che il tempo di refertazione aumenti per imprevisti tecnici e per quanto riportato al punto 5.

9- 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.

La sottoscritta ..... 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, la sottoscritta accetta che il materiale biologico prelevato venga utilizzato per l'analisi citogenetica prenatale.

Liberamente esprime il consenso:

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

Data:..... Firma Paziente:.....

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