

Istituto certificato:

ISO 9001:2008 (n° cert. 194315)

ISO 15189:2007 (n° cert. 194315/A)

SIGUCert 2009 certificato dei laboratori di citogenetica e genetica molecolare (n° cert. 004)

Inserito nell'Albo del MIUR dei laboratori di ricerca altamente qualificati (art. 14 D.M. 593/2000)

## Modulo informativo relativo all'applicazione diagnostica dell'analisi Prenatal BACs-on-Beads™ (Prenatal BoBs™)

L'analisi Prenatal BoBs™ è un dosaggio multiplo, basato su microsfere Luminex® sottoposte a marcatura a fluorescenza, che è equivalente ad una ibridazione FISH con sonde cosmiche in fase liquida. L'utilizzo del kit Prenatal BoBs™ è destinato alla rilevazione delle perdite di DNA nelle regioni cromosomiche critiche associate a 9 sindromi da microdelezione e nel rilevamento delle aneuploidie dei cromosomi 13, 18, 21, X e Y. Le microdelezioni che vengono indagate sono associate alle seguenti sindromi genetiche da microdelezione: DiGeorge, Williams-Beuren, Prader-Willi, Angelman, Smith-Magenis, Wolf-Hirschhorn, Cri du Chat, Langer-Giedion e Miller-Dieker. Le altre anomalie genetiche (mutazioni puntiformi, difetti di metilazione ecc...) causanti le stesse sindromi NON vengono indagate dal kit Prenatal BoBs™.

La tecnologia Prenatal BoBs™ evidenzia microdelezioni che hanno globalmente una frequenza nella popolazione generale pari a 1/1700. Può essere intesa come un'integrazione dell'esame cromosomico convenzionale, il cui limite di risoluzione è di 6-10 Mb (6-10 milioni di basi). Al contrario, tramite l'analisi Prenatal BoBs™, possono essere evidenziate anomalie genomiche di dimensioni più ridotte (<1Mb).

La detection rate del kit è ~99% (falsi positivi + falsi negativi ~1%). La tecnica Prenatal BoBs™ non consente di rilevare poliploidie, riarrangiamenti cromosomici bilanciati, mutazioni puntiformi, difetti di metilazione, anomalie cromosomiche sbilanciate a mosaico <30% e riarrangiamenti cromosomici sbilanciati di regioni non rappresentate nel kit. Inoltre, la contaminazione materna >70% nel campione in esame può essere fonte di diagnosi errata.

La validazione clinica europea di questa tecnologia è stata eseguita dal Laboratorio TOMA per PerkinElmer (in esclusiva per l'Italia) e il Kit è coperto da certificazione CE-IVD.

### I sottoscritti:

Nome della Madre ..... Firma .....

Nome del Padre ..... Firma .....

Residenti in.....via.....n.....

danno il proprio consenso all'analisi Prenatal BACs-on-Beads™ e dichiarano di aver ben compreso le informazioni fornite dal consulente genetista in merito a quanto sopra riportato

dichiarano altresì di aver potuto discutere tali spiegazioni, porre le domande che hanno ritenuto necessarie

acconsentono liberamente all'utilizzo del campione in eccesso per studi di ricerca atto alla comprensione del significato delle variazioni del genoma evidenziabili con altre tecnologie (es.: microarray)

dichiarano di aver accettato liberamente di condividere i risultati in forma anonima derivanti da questa analisi in database clinici (quali ad esempio ISCA)

Il Medico/Sanitario che ha fornito le informazioni: Prof./Dott,.....

Luogo/data .....