

TOMA
Advanced Biomedical Assays SpA

Via F. Ferrer 25/27
21052
Busto Arsizio (VA)

Tel 0331 652911
Fax 0331 652919
www.tomalab.com

Codice Fiscale e P.IVA 0072010120
CCIAA Varese REA 155894



CONSENSO INFORMATO ALL'ANALISI ARRAY CGH

Il /La sottoscritto/a _____, richiede volontariamente al Lab. TOMA di eseguire l'analisi Array Comparative Genomic Hybridization (**array CGH**) sul mio campione di DNA/sul campione di DNA di mio figlio/a (nome del figlio/a _____) nel tentativo di determinare se io sono /mio figlio/a è un carrier di uno sbilanciamento cromosomico (delezione o duplicazione).

I seguenti punti sono stati trattati e spiegati e ho capito che:

- l'analisi dell'Array CGH necessita un campione di sangue, la cui procedura per ottenerlo ha un rischio associato. Ulteriori campioni potrebbero essere richiesti dal Laboratorio TOMA se venisse rilevato uno sbilanciamento, o se il campione dovesse pervenire al laboratorio inadeguato o danneggiato;
- la tecnica dell'Array CGH utilizza una piattaforma microarray atta a rilevare unicamente delezioni e duplicazioni di materiale genetico. L'array-CGH consente di analizzare tutto il genoma come il cariotipo ma con una risoluzione maggiore. Se una delezione o una duplicazione venisse rilevata si procederà a confermare il risultato con indagini aggiuntive come il cariotipo e la Fluorescence *In Situ* Hybridization (or FISH).
- La tecnica dell'Array CGH viene considerata una test di ricerca ed in continua evoluzione in quanto non ci sono ancora abbastanza studi atti a dimostrare che un risultato normale significa l'esclusione certa di alterazioni nel genoma. Pertanto, l'array CGH deve essere applicata dopo un'analisi del cariotipo convenzionale.
- Se vengono rilevate delezioni o duplicazioni, l'analisi dei genitori può rendersi indispensabile per determinare se lo sbilanciamento rilevato è ereditato o se è insorto per la prima volta nel paziente analizzato. In aggiunta, ulteriori analisi/test potrebbero essere necessari per interpretare il risultato ottenuto. Spesso non è possibile interpretare i risultati dell'Array-CGH senza poter eseguire ulteriori approfondimenti genetici sui genitori/altri familiari e sul paziente.
- Un'accurata interpretazione dei risultati dell'array-CGH dipende da una diagnosi clinica del paziente, dalla storia medica familiare e dalla paternità biologica. I test genetici sui membri di una famiglia possono talvolta rivelare non-paternità.
- L'Array CGH non consente di rilevare riarrangiamenti cromosomici bilanciati, mutazioni puntiformi, mosaici, sbilanciamenti delle regioni PAR dei cromosomi sessuali e di regioni non rappresentate nella piattaforma microarray.
- L'Array CGH è un test volontario. Se non lo si vuole eseguire l'assistenza sanitaria non verrà in alcun modo intaccata o verrà meno. Ogni assistenza sanitaria necessaria verrà comunque fornita. I risultati dell'array CGH può identificare una possibile causa cromosomica dei sintomi clinici sua/di suo/a figlio/a e potrebbe essere utilizzata per fornire cure addizionali, rivalutazioni cliniche ed accertamenti.
- E' responsabilità del medico curante/inviante conoscere l'utilità e i limiti di questa analisi e spiegarli al paziente.

A causa della complessità del test e delle potenziali implicazioni dei risultati, questi ultimi verranno comunicati direttamente al medico inviante. I risultati rimarranno confidenziali e potranno essere comunicati a terze persone solo a seguito di una richiesta scritta del paziente.

I rischi, benefici e limitazioni dell'analisi Array-CGH mi sono stati spiegati.

Ho letto attentamente e compreso tutto quanto comunicato e ricevo una copia di questo consenso informato.

Firma del paziente e data oppure Firma del genitore/tutore legale e data

Per il medico/clinico/genetista inviante:

Ho spiegato il test genetico dell'array-CGH al paziente/genitore del/della paziente/tutore legale del/della paziente. Il consenso informato e le limitazioni di questo test sono state trattate con egli/ella. Accetto la responsabilità di spiegare i risultati dell'analisi nel counselling genetico.

Firma del medico e Data

Revisione Maggio 2009