

## INFORMATIVA ALLA DIAGNOSI CITOGENETICA PRENATALE SU LIQUIDO AMNIOTICO

Gentilissima Signora,

nel modulo di consenso informato che Le accludiamo troverà alcune informazioni che riguardano l'analisi citogenetica, su liquido amniotico, prelevato mediante amniocentesi, per lo studio del cariotipo fetale.

- 1) L'analisi citogenetica prenatale ha lo scopo di accertare l'eventuale presenza di anomalie cromosomiche di numero e/o di struttura mediante la determinazione del cariotipo fetale.
- 2) I parametri adottati dal Laboratorio per l'analisi citogenetica sono quelli raccomandati dalle linee guida internazionali della SIGU (Società Italiana di Genetica Medica) e dell'ECA (European Cytogeneticists Association); per la nomenclatura si fa riferimento a "International System for Human Cytogenetic Nomenclature (ISCN 2016).
- 3) La componente cellulare del liquido amniotico prelevato viene suddivisa in più colture indipendenti sulle quali verrà poi eseguita l'analisi citogenetica; la componente liquida viene utilizzata per il dosaggio biochimico dell'alfa-fetoproteina.
- 4) Il risultato definitivo è disponibile dopo circa 21 giorni dall'arrivo del campione in laboratorio.
- 5) Esiste tuttavia una grande variabilità nella crescita delle colture, dovuta alla diversa percentuale di cellule vitali presenti nel campione prelevato, che può ritardare i tempi della diagnosi e quindi della risposta definitiva.
- 6) In rarissimi casi non è possibile eseguire l'analisi citogenetica per mancata crescita cellulare o contaminazione massiva del campione con sangue ed è pertanto necessario ripetere il prelievo.
- 7) La presenza nella coltura di anomalie cromosomiche a mosaico (presenza di due o più linee cellulari con diverso cariotipo) può richiedere accertamenti anche su altri tessuti, per stabilire se la linea patologica sia originata da una mutazione in coltura o sia costituzionale del feto. In rari casi questi approfondimenti non consentono di pervenire a conclusioni sicure.
- 8) In presenza di alcune anomalie cromosomiche, può essere necessario procedere ad approfondimenti diagnostici di tipo molecolare sul campione fetale e/o su campioni dei genitori o di altri familiari. In questa circostanza la paziente viene informata, in sede di consulenza genetica, riguardo alle possibilità di approfondimento diagnostico.
- 9) Le possibilità diagnostiche dell'amniocentesi riguardano le anomalie cromosomiche, numeriche e strutturali. Non sono invece diagnosticabili con l'amniocentesi malformazioni o altre malattie fetali o insorgenti nel neonato, non dovute ad anomalie cromosomiche.
- 10) Il risultato consente generalmente di stabilire correlazioni tra il cariotipo osservato e le sue implicazioni cliniche. Tuttavia, in rari casi le implicazioni cliniche di un'anomalia cromosomica possono non essere stabilite con sicurezza (ad esempio alcune aneuploidie dei cromosomi sessuali, alcune anomalie a mosaico, traslocazioni non famigliari, alcuni piccoli cromosomi marcatori in sovrannumero).
- 11) L'attendibilità del risultato è altissima ma non assoluta. L'errore diagnostico viene calcolato meno di 1 su 1000. Le cause di errore più frequenti sono contaminazione materna del campione, anomalie cromosomiche a mosaico che possono non essere rilevate per la bassa frequenza e anomalie cromosomiche strutturali di piccolissime dimensioni non evidenziabili ad una risoluzione media di circa 400 bande che eventualmente possono essere riconosciute con tecniche ad alta risoluzione.
- 12) Il materiale biologico residuo viene conservato per un anno solare successivo a quello dell'esame.

## CONSENSO ALLA DIAGNOSI CITOGENETICA PRENATALE SU LIQUIDO AMNIOTICO

Letta e compresa l'informativa, di cui mi è stata consegnata copia,

Il/la sottoscritto/a \_\_\_\_\_ nato/a il \_\_\_\_/\_\_\_\_/\_\_\_\_

a \_\_\_\_\_ (Prov \_\_\_\_ ) residente a \_\_\_\_\_ (Prov \_\_\_\_ )

via \_\_\_\_\_ n° \_\_\_\_ CAP \_\_\_\_\_ tel \_\_\_\_\_

**A nome proprio**

**In qualità di:**  genitore  coniuge  tutore **in caso di minore o di persona non in grado di esprimere il proprio consenso, compilare anche la parte sottostante** (nel caso di un minore, il consenso deve essere manifestato da chi esercita legalmente la potestà ovvero nel caso di un soggetto incapace di agire da chi esercita la curatela o la tutela)

Nome e Cognome \_\_\_\_\_ nato/a il \_\_\_\_/\_\_\_\_/\_\_\_\_

a \_\_\_\_\_ (Prov \_\_\_\_ ) residente a \_\_\_\_\_ (Prov \_\_\_\_ )

via \_\_\_\_\_ n° \_\_\_\_ CAP \_\_\_\_\_ tel \_\_\_\_\_

richiede che venga eseguita l'**analisi citogenetica su liquido amniotico** con lo scopo di studiare il numero e la struttura dei cromosomi del feto e dichiara di essere consapevole dei limiti diagnostici legati alla tecnica

Data: \_\_\_\_/\_\_\_\_/\_\_\_\_

Firma del/la paziente/genitore/tutore \_\_\_\_\_

Nome di chi ha raccolto il consenso \_\_\_\_\_

Firma di chi ha raccolto il consenso \_\_\_\_\_

Inoltre,

MD-14 Rev.4 01/08 /2018

Pagina 2 di 3

1)  ACCONSENTE  NON ACCONSENTE

A che i risultati delle analisi sui campioni biologici siano comunicati a:

Cognome e Nome \_\_\_\_\_

Cognome e Nome \_\_\_\_\_

2)  ACCONSENTE  NON ACCONSENTE

A che i suoi campioni biologici siano conservati e trattati per finalità di ricerca medico-scientifica nell'ambito dell'esame richiesto, in particolare a che i suoi dati anonimizzati ed i relativi risultati genetici possano essere condivisi con altri centri in attività di collaborazione.

3)  ACCONSENTE  NON ACCONSENTE

A che i suoi campioni biologici siano conservati e trattati per finalità di ricerca medico-scientifica nell'ambito dell'esame richiesto, in particolare a essere informato circa eventuali nuove metodiche diagnostiche che possano essere rilevanti rispetto al suo stato di salute.

4)  ACCONSENTE  NON ACCONSENTE

Ad essere informato in merito a eventuali risultati inattesi rispetto a quelli per le quali erano state effettuate le analisi richieste.

Data: \_\_\_\_/\_\_\_\_/\_\_\_\_

Firma del/la paziente/genitore/tutore \_\_\_\_\_

Nome di chi ha raccolto il consenso \_\_\_\_\_

Firma di chi ha raccolto il consenso \_\_\_\_\_

**REVOCO** il consenso sopra espresso al punto [1], al punto [2], al punto [3], al punto [4]

Data: \_\_\_\_/\_\_\_\_/\_\_\_\_

Firma del/la paziente/genitore/tutore \_\_\_\_\_

Firma di chi ha raccolto la revoca \_\_\_\_\_