

INFORMATIVA ALLA DIAGNOSI CITOGENETICA PRENATALE SU VILLI CORIALI

Gentilissima Signora,

nel modulo di consenso informato che Le accludiamo troverà alcune informazioni che riguardano l'analisi citogenetica, su campioni di villi coriali, prelevati mediante villocentesi, 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) Il materiale prelevato viene in parte analizzato direttamente (tecnica semidiretta), in parte posto in coltura per stimolare la moltiplicazione delle cellule sulle quali completare l'analisi citogenetica (tecnica della coltura a lungo termine).
- 4) I primi risultati sono disponibili dopo 7 giorni (tecnica semidiretta) dall'arrivo del campione in laboratorio. Il risultato definitivo è disponibile dopo circa 21 giorni (tecnica della coltura a lungo termine).
- 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) L'analisi sia del preparato semidiretto sia colturale ottimizza l'affidabilità della diagnosi. Una diagnosi basata sulla sola tecnica diretta produce circa il 2% di risultati falsi positivi e 1/10000 falsi negativi.
- 7) Sempre in rari casi, come ad esempio in presenza di anomalie cromosomiche a mosaico (presenza di due o più linee cellulari con diverso cariotipo) o discrepanze tra il risultato della tecnica semidiretta e quello della coltura (dovute alla differenza nell'origine embrionale delle cellule utilizzate nell'allestimento dei preparati con le due tecniche), si rende necessario l'approfondimento diagnostico sugli amniociti (liquido amniotico) e/o sui linfociti del sangue fetale.
- 8) E' possibile che l'interpretazione del risultato richieda l'analisi citogenetica dei genitori, di un altro tessuto fetale e/o l'uso di indagini molecolari portando ad un allungamento dei tempi di refertazione.
- 9) 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, mosaicismi confinati alla placenta, traslocazioni non famigliari, alcuni piccoli cromosomi marcatori in sovrannumero).
- 10) L'attendibilità del risultato è altissima ma non assoluta. L'errore diagnostico viene calcolato meno del 2%. 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 320-400 bande che eventualmente possono essere riconosciute con tecniche ad alta risoluzione.
- 11) Il materiale biologico residuo viene conservato per un anno solare successivo a quello dell'esame.

CONSENSO ALLA DIAGNOSI CITOGENETICA PRENATALE SU VILLI CORIALI

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 villi coriali** con lo scopo di studiare il numero e la struttura dei cromosomi del feto e dichiaro 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,

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 **e/o per attività volte al miglioramento della qualità dei risultati delle analisi di laboratorio**

3) ACCONSENTE NON ACCONSENTE

A che i suoi dati anonimizzati ed i relativi risultati genetici siano condivisi con altri centri in attività di collaborazione.

4) ACCONSENTE NON ACCONSENTE

Ad essere informato in merito ad eventuali nuovi risultati o possibilità diagnostiche derivanti dai suddetti studi o ricerche.

5) 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], al punto [5]

Data: ____/____/____

Firma del/la paziente/genitore/tutore _____

Firma di chi ha raccolto la revoca _____