

## CONSENSO ALL'ANALISI MOLECOLARE DELLE MICRODELEZIONI DEL CROMOSOMA Y

Gentilissimo Signore,

nel modulo di consenso informato che Le accludiamo troverà alcune informazioni che riguardano l'analisi molecolare delle microdelezioni del cromosoma Y.

### **Aspetti generali e genetici**

La formazione degli spermatozoi (spermatogenesi) è un processo complesso che avviene sotto il controllo di diversi geni, situati nella regione AZF (AZoospermia Factor) del braccio lungo del cromosoma Y. La regione AZF è suddivisa in tre subregioni, definite AZFa, AZFb, AZFc, in cui sono distribuiti i geni coinvolti nella spermatogenesi.

La microdelezione, cioè la perdita di uno o più geni, nella regione AZF (non visibile con il cariotipo) rappresenta la causa più frequente di oligo/azoospermia non ostruttiva (10-15%).

Il test consiste nell'amplificazione mediante PCR di sequenze specifiche, chiamate STS, distribuiti nelle tre subregioni AZF del cromosoma Y. Gli STS analizzati sono sY84 ed sY86 per la regione AZFa, sY127 ed sY134 per la regione AZFb, sY254 e sY255 per la subregione AZFc.

### **Limiti del test**

Gli studi sul DNA non sono esenti da possibilità di errore diagnostico. Tali errori possono derivare da limiti di sensibilità delle metodiche applicate, tracce di contaminazione nelle reazioni di amplificazione (PCR), rare varianti genetiche che possono interferire con l'analisi.

### **Tempi di risposta**

Il risultato dell'analisi è disponibile dopo 10 giorni dall'arrivo del campione in laboratorio, tuttavia problemi tecnici legati alle procedure di laboratorio possono ritardare l'analisi e la risposta di qualche giorno.

### **Tipologia di prelievo**

L'analisi molecolare viene eseguita su DNA estratto da linfociti di sangue periferico raccolto in provette con EDTA o cellule della mucosa orale prelevate mediante tampone cotonato a secco.

### **Conservazione del materiale biologico**

Il materiale biologico residuo viene conservato per 6 mesi dalla conclusione dell'analisi.

## CONSENSO ALL'ANALISI MOLECOLARE DELLE MICRODELEZIONI DEL CROMOSOMA Y

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/o

l'analisi genetica delle microdelezioni del cromosoma Y

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 \_\_\_\_\_

## CONSENSO ALL'ANALISI MOLECOLARE DELLE MICRODELEZIONI DEL CROMOSOMA Y

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 \_\_\_\_\_