

INFORMATIVA ALLA DIAGNOSI CITOGENETICA POSTNATALE SU SANGUE PERIFERICO

Gentilissimo/a Signore/a,

nel modulo di consenso informato che Le accludiamo troverà alcune informazioni che riguardano l'analisi citogenetica su sangue periferico, per lo studio del cariotipo costituzionale.

- 1) L'analisi citogenetica postnatale ha lo scopo di accertare l'eventuale presenza di anomalie di numero e/o di struttura dei cromosomi mediante la determinazione del cariotipo costituzionale.
- 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 sangue prelevato viene posto in coltura per stimolare la moltiplicazione delle cellule linfocitarie sulle quali verrà poi eseguita l'analisi citogenetica.
- 4) I risultati dell'analisi sono disponibili dopo circa 15 giorni dall'arrivo del campione in laboratorio.
- 5) In rari casi (campione inquinato, assunzione di farmaci citotossici, ecc.) la crescita della coltura cellulare può essere insufficiente, non consentendo di eseguire l'analisi citogenetica; sarà necessario, quindi, ripetere il prelievo.
- 6) In presenza di alcune anomalie cromosomiche, può essere necessario un approfondimento diagnostico citogenetico o molecolare sul campione prelevato e/o sui familiari che può allungare il tempo di refertazione.
- 7) L'attendibilità del risultato è altissima ma non assoluta: le anomalie cromosomiche strutturali di piccolissime dimensioni e quelle a mosaico (presenza di due o più linee cellulari con diverso cariotipo) a bassa frequenza possono non essere rilevate.
- 8) Il materiale biologico residuo viene conservato per un anno solare successivo a quello dell'esame.

CONSENSO ALLA DIAGNOSI CITOGENETICA POSTNATALE SU SANGUE PERIFERICO

La sottoscrizione del presente consenso implica che siano state fornite tutte le informazioni inerenti all'anamnesi familiare relativa alla presenza di anomalie genetiche, ritardi mentali o quant'altro utile alla conduzione dell'analisi oggetto di tale consenso.

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 sangue periferico** con lo scopo di studiare il numero e la struttura dei cromosomi, 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,

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 _____