

INFORMATIVA ALLA DIAGNOSI CITOGENETICA PRENATALE SU MATERIALE ABORTIVO

Gentilissima Signora,

nel modulo di consenso informato che Le accludiamo troverà alcune informazioni che riguardano l'analisi citogenetica, su campioni di materiale abortivo per lo studio del cariotipo fetale.

- 1) Il materiale prelevato viene posto in coltura per stimolare la moltiplicazione delle cellule sulle quali eseguire l'analisi citogenetica.
- 2) Le modalità della coltura cellulare da materiale abortivo ed i parametri per l'analisi citogenetica adottati dal Laboratorio sono quelli proposti dalle linee guida della Associazione Italiana di Genetica Umana (SIGU consensus 2013); per la nomenclatura si fa riferimento a "International System for Human Cytogenetic Nomenclature (ISCN 2016).
- 3) Il risultato è disponibile dopo almeno 20 giorni dall'arrivo del campione in laboratorio. Esiste però una grande variabilità della crescita della coltura cellulare dovuta sia a differenze tra le cellule sia al loro numero presente nel campione prelevato che può ritardare ulteriormente i tempi della diagnosi e quindi della risposta.
- 4) In alcuni casi un'insufficiente crescita della coltura cellulare non consente di giungere ad una diagnosi.
- 5) Le possibilità diagnostiche dell'analisi citogenetica classica (cariotipo standard) riguardano le anomalie cromosomiche numeriche e strutturali.
- 6) L'attendibilità dell'esame è altissima ma non assoluta: le anomalie cromosomiche strutturali di piccolissime dimensioni e le anomalie cromosomiche a mosaico (presenza di due o più linee cellulari con diverso cariotipo) a bassa frequenza possono non essere rilevate.
- 7) La frequenza di errore è bassa ed è dovuta prevalentemente a contaminazione con cellule materne del materiale prelevato.
- 8) Il materiale biologico residuo viene smaltito secondo la normativa vigente al termine dell'analisi.

CONSENSO ALLA DIAGNOSI CITOGENETICA PRENATALE SU MATERIALE ABORTIVO

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 materiale abortivo** 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 _____