



CONSENSO

DIAGNOSI CITOGENETICA PRENATALE su cellule del liquido amniotico tramite analisi del cariotipo

SINTESI INFORMATIVA

- L'indagine citogenetica prenatale ha lo scopo di accertare la presenza di anomalie cromosomiche numeriche e/o strutturali. Esistono difetti congeniti che, non essendo associati ad anomalie cromosomiche, non possono essere diagnosticati mediante l'analisi citogenetica prenatale.
- L'analisi citogenetica è un test genetico che permette di determinare il numero e la struttura dei cromosomi di un individuo (cariotipo). Il cariotipo umano è costituito da 46 cromosomi (23 coppie di omologhi, per ciascuna coppia un cromosoma è ereditato dalla madre ed uno dal padre).
- L'indagine citogenetica prenatale ha lo scopo di accertare la presenza di anomalie cromosomiche fetali numeriche e/o strutturali che possono essere associate a sindromi cromosomiche.
- Esistono difetti congeniti che, non essendo associati ad anomalie cromosomiche, non possono essere diagnosticati mediante l'analisi citogenetica prenatale. In rari casi non possono essere stabilite con certezza le conseguenze cliniche associate ad una anomalia cromosomica.
- La componente cellulare del liquido amniotico viene raccolta e suddivisa in più colture indipendenti. La quantità minima di campione necessaria per l'allestimento delle colture è di 10ml, quella ottimale è di 16-18 ml.
- Il successo delle colture cellulari è in relazione al numero di cellule vitali presenti nel campione.
- I criteri utilizzati per l'indagine citogenetica sono in accordo con le linee guida della Società Italiana di Genetica Umana (SIGU) e dell'European Cytogeneticists Association;
- L'anamnesi familiare fornita al laboratorio deve essere accurata e completa per un'appropriata scelta delle tecniche di analisi più idonee e una corretta interpretazione dei risultati;
- È possibile che il risultato richieda, per una sua più corretta interpretazione, l'estensione dell'esame citogenetico ai genitori o l'applicazione di indagini molecolari;
- In caso di riscontro di due o più linee cellulari con diverso cariotipo (mosaico) può rendersi necessaria una ulteriore indagine citogenetica su altro campione. In questa circostanza la paziente viene informata, in sede di consulenza genetica, riguardo alle possibilità di approfondimento diagnostico;
- Il successo delle colture cellulari è in relazione al numero di cellule vitali presenti nel campione. L'impossibilità di pervenire ad una diagnosi può verificarsi in rarissimi casi, per motivi generalmente correlati ad una ridotta crescita delle cellule in coltura oppure alla massiva presenza di sangue o meconio. In tal caso può essere necessario un secondo prelievo.
- Per la diagnosi tempestiva delle aneuploidie più comuni (13,18,21) e per la determinazione del sesso è possibile, previa richiesta, effettuare un'indagine QF-PCR su DNA estratto da amniociti non coltivati. Tale metodica ha una sensibilità ed una specificità del 100%. Nei casi in cui il liquido amniotico presenti contaminazione evidente da sangue materno o da meconio tale test non è eseguibile.

LIMITI

- Il test non garantisce la possibilità di individuare anomalie di dimensione minuta (circa 10Mb);
- In rarissimi casi esiste la possibilità di discordanza fra l'esito della diagnosi citogenetica prenatale ed il cariotipo riscontrato alla nascita. Tale discordanza può essere imputata a cause diverse: contaminazione del campione con cellule di origine materna, mosaici a bassa percentuale;
- Di norma i tempi di refertazione (SIGU) sono previsti entro 21 giorni dalla data dell'arrivo del campione in laboratorio; tuttavia non è possibile escludere l'eventualità che il tempo di refertazione aumenti per imprevisti tecnici e/o approfondimenti diagnostici aggiuntivi per quanto riportato sopra;
- I referti con cariotipo anomalo verranno chiariti ulteriormente in sede di consulenza genetica.



RICHIESTA TEST GENETICO

Cognome

Nome

Data di nascita:

GG / MM / AAAA

/ /

Luogo di nascita

U.M.

Settimana di gestazione

Prelievo effettuato il

Precedenti gravidanze a termine n°

Deceduti n°

Aborti spontanei

Sesso ecografico

Altro

ANAMNESI

Et  materna avanzata

Precedenti figli affetti da anomalie cromosomiche

Anomalie cromosomiche materne o paterne (traslocazioni bilanciate, presenza di piccolo marker metacentrico, ecc.)

Anomalie cromosomiche parentali

Malformazioni fetali accertate

Dosaggi biochimici materni alterati (Duo-test positivo)

Esposizione radiografica in gravidanza

Esposizione ad agenti mutageni

Assunzione di farmaci

Altro

È STATO ESEGUITO IL CARIOTIPO DEI GENITORI? SI NO

(SE SÌ, ALLEGARLO/I)

Note:

MEDICO REFERENTE

LIQUIDO AMNIOTICO

Provette n°

Quantità ml

Aspetto

TEST RICHIESTO

Analisi del Cariotipo

Analisi del cariotipo + QF-PCR

array CGH (cariotipo molecolare) *

Altro:

* allegare consenso e modulistica dedicata



CONSENSO INFORMATO ALLA DIAGNOSI CITOGENETICA IN EPOCA PRENATALE

Nome della Madre

Data di nascita:

GG / MM / AAAA

/ /

Luogo di nascita

Firma

Nome del Padre

Data di nascita:

GG / MM / AAAA

/ /

Luogo di nascita

Firma

DICHIARA/DICHIARANO

- di aver ben compreso le informazioni fornite in merito a quanto sopra riportato circa i limiti e i vantaggi della diagnosi citogenetica prenatale
- di aver potuto discutere tali spiegazioni, di porre le domande che hanno ritenuto necessarie e di aver ricevuto risposte esaurienti e comprensibili
- di acconsentire liberamente all'utilizzo del campione in eccesso per studi di ricerca e per le relative pubblicazioni (su riviste specializzate o database) in forma anonima atti alla comprensione del significato delle variazioni del genoma.

PERTANTO, SULLA BASE DELLE INFORMAZIONI RICEVUTE LA/I SOTTOSCRITTA/I

ACCONSENTE/ONO

NON ACCONSENTE/ONO

all'esecuzione del test e al prelievo di un loro campione di sangue periferico per eventuale estensione dell'analisi

IL/LA/I SOTTOSCRITTO/A/I DICHIARA/NO INOLTRE DI:

VOLERE

NON VOLERE

che il materiale biologico possa essere eventualmente utilizzato in forma anonima per studi o ricerche

VOLERE

NON VOLERE

rendere partecipe dei risultati il Dott. _____

VOLERE

NON VOLERE

che i propri dati personali, sensibili e genetici vengano trattati in forma codificata ai sensi dell'art. 13 del Regolamento EU 679/2016 (GDPR).

Il/La/I sottoscritto/a/i dichiara/no che quanto sopra corrisponde a verità e si impegnano a comunicare tempestivamente ogni eventuale cambiamento di opinione in merito.

Firma degli interessati

Firma _____

Firma _____

Data

Firma e timbro dello specialista che ha raccolto il consenso informato

REVOCA DEL CONSENSO

Il sottoscritto

in data

REVOCA il consenso sopra riportato

Firma _____