



## INFORMATIVA E CONSENSO PER L'ESECUZIONE DEL CARIOTIPO POSTNATALE

### SINTESI INFORMATIVA

- L'analisi citogenetica (o mappa cromosomica o cariotipo) è lo studio dei cromosomi di una cellula.
- Nelle cellule degli esseri umani ci sono 46 cromosomi (22 coppie di autosomi ed una coppia di cromosomi sessuali).
- L'indagine citogenetica postnatale mediante determinazione del cariotipo ha lo scopo di accertare la presenza di anomalie cromosomiche numeriche e/o strutturali che possono essere associate ad una condizione di patologia genetica, ad una riduzione della fertilità o ad una maggiore probabilità di generare figli affetti da patologia cromosomica.
- La normalità del risultato non esclude la presenza o lo stato di portatore sano di patologie genetiche non rilevabili con la metodica (ad es fibrosi cistica, talassemia, emofilia etc). Il richiedente il cariotipo potrà disporre successivi approfondimenti specifici o richiedere consulenza genetica sulla base di specifici elementi di rischio genetico emersi alla anamnesi personale o familiare o a valutazioni cliniche.
- L'analisi di laboratorio viene eseguita su un campione di sangue venoso periferico, senza necessità di digiuno e prevede l'allestimento di colture cellulari e successiva processazione ad opera del personale tecnico del laboratorio e analisi al microscopio ad opera di dirigenti specialisti.
- L'analisi citogenetica non è in grado di evidenziare alterazioni che riguardano segmenti cromosomici troppo piccoli. Infatti il potere risolutivo dell'analisi consente di identificare anomalie che coinvolgono segmenti cromosomici di almeno 9-10 Mb (megabasi) di lunghezza nel test standard e di almeno 5 Mb nell'analisi ad alta risoluzione.
- I criteri utilizzati per l'indagine citogenetica sono quelli raccomandati dalle linee guida della Società Italiana di Genetica Umana.
- L'anamnesi personale e familiare fornita al laboratorio deve essere accurata e completa per un'appropriata scelta delle tecniche di analisi. Nel caso di nota familiarità per un'alterazione del cariotipo è necessario fornire tutta la documentazione disponibile in merito.
- In rari casi (meno del 2%) non è possibile determinare il cariotipo, a causa di una ridotta crescita delle cellule in coltura, talora anche dipendente da trattamenti farmacologici in corso o pregressi. In questi casi si rende necessario ripetere il prelievo.
- In caso di pregresso trapianto di midollo osseo l'analisi su sangue periferico non fornirà un risultato corrispondente al cariotipo del paziente (richiedere consulenza genetica per eventuali approcci metodologici alternativi)
- I risultati di un test genetico possono riguardare, oltre al soggetto che lo ha eseguito, anche altri consanguinei, in quanto le anomalie genetiche possono essere ereditarie e/o trasmissibili e altri consanguinei potrebbero ad esempio essere a rischio di concepire bambini con gravi malattie genetiche e giovare della informazione familiare.
- In rari casi potrebbe risultare opportuno, per una interpretazione più affidabile dell'anomalia riscontrata, esaminare il cariotipo dei genitori. Eventi di non paternità potrebbero fare interpretare non correttamente il dato citogenetico in questi casi.
- La refertazione è prevista, nel 90% dei casi, entro 10-12 giorni dalla data di arrivo del campione in laboratorio. In casi di urgenza vengono presi accordi specifici.
- Tutti i risultati ottenuti dalle analisi genetiche sono da considerarsi strettamente confidenziali e sottoposti al vincolo del segreto professionale.
- I dati saranno accessibili solo al personale dell'Istituto Diagnostico Varelli, limitatamente ai dati e alle operazioni indispensabili per la corretta esecuzione del test, rispettando le specifiche garanzie previste ai sensi dell'art. 13 del Regolamento EU 679/2016 (GDPR) e delle specifiche autorizzazioni per il trattamento del dato genetico .


**RICHIESTA TEST GENETICO**

Cognome .....

Nome .....

Codice fiscale .....

Nato/a a: .....

 Data di nascita: GG / MM / AAAA   /   /    

Tel .....

Residente a: .....

Via ..... N.ro .....

**PAZIENTE MINORE O NON IN GRADO DI ESPRIMERE IL CONSENSO**

 Dati del/dei  genitori  genitore<sup>1</sup> con dichiarazione sostitutiva (sez.6.)  tutore dell'assistito minorenni: .....

Madre/Tutore Cognome .....

Nome .....

Codice fiscale .....

Nato/a a: .....

 Data di nascita: GG / MM / AAAA   /   /    

Tel .....

Residente a: .....

Via ..... N.ro .....

Padre Cognome .....

Nome .....

Codice fiscale .....

Nato/a a: .....

 Data di nascita: GG / MM / AAAA   /   /    

Tel .....

Residente a: .....

Via ..... N.ro .....

**ANAMNESI**
**ALLEGARE PRECEDENTI REFERTI**

Indicazione al test\*:

**Anamnesi familiare\*:**

 Consanguineità dei genitori  SI  NO

 Malformazioni familiari  SI  NO

 Malattie genetiche nei familiari  SI  NO

**Anamnesi personale\*:**

 Portatore di malformazioni  SI  NO

 Malattie genetiche  SI  NO

 Fumo alcool droghe  SI  NO

 Agenti teratogeni  SI  NO

 Lavoro con sostanze tossiche  SI  NO

 Radiazioni  SI  NO

 Malattie oncoematologiche  SI  NO

 Trapianto di midollo  SI  NO

**Per le donne**

 Aborti ripetuti  SI  NO

**Per la coppia**

 Sterilità coniugale  SI  NO

Altre indicazioni utili all'esame: .....

**Il Compilatore**
**Data**

Firma \_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_/\_\_\_\_\_/\_\_\_\_\_

<sup>1</sup> Il consenso informato specifico per il test genetico nel minore deve provenire da entrambi i genitori o da chi ne fa le veci giuridiche, anche in caso di genitori divorziati o separati o unici affidatari (Codice Civile, artt. 155-316-317-317 bis).

\* campi obbligatori



## DICHIARAZIONE DI CONSENSO

Il/la sottoscritto/a, consapevole/i delle responsabilità e delle sanzioni penali previste dall'art. 76 del DPR 445/2000 per attestazioni e dichiarazioni false, sotto la propria personale responsabilità,

### DICHIARA/DICHIARANO

• di aver ricevuto l'informazione chiara e dettagliata sull'indagine, le implicazioni ed i limiti del test genetico, le modalità di gestione dei dati e dei campioni, e le loro finalità d'uso.

PERTANTO,

ACCONSENTE/ONO

NON ACCONSENTE/ONO

al prelievo di materiale biologico e all'analisi per sé

per il minore suindicato

per l'esecuzione di:

## ANALISI DEL CARIOTIPO SU SANGUE PERIFERICO

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

VOLERE

NON VOLERE

essere informato circa i risultati delle analisi genetiche, anche quando inattesi

VOLERE

NON VOLERE

che il materiale biologico relativo all'analisi venga conservato, presso il laboratorio di Genetica Medica dell'IDV e utilizzato, con garanzia di massima riservatezza, per ulteriori studi o ricerche di interesse genetico

VOLERE

NON VOLERE

essere informato di eventuali nuovi risultati o possibilità diagnostiche derivanti da tali studi o ricerche, per me o per i familiari che ne possano trarre beneficio.

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/i sottoscritti sono consapevole/i di poter comunicare tempestivamente tramite i contatti in intestazione, ogni eventuale cambiamento di opinione in merito a quanto dichiarato.*

Firma \_\_\_\_\_

Data

\_\_\_\_/\_\_\_\_/\_\_\_\_

Firma e timbro dello specialista che ha raccolto il consenso informato

\_\_\_\_\_



### DICHIARAZIONE SOSTITUTIVA (ASSISTITO MINORE IN CASO DI ASSENZA DI UN GENITORE)

Dichiaro che l'altro genitore non può firmare il consenso perché assente per impedimento (lontananza o altro).  
L'eventuale opinione del minore assistito è stata presa in considerazione.

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 \_\_\_\_\_