



SCHEMA DI RICHIESTA DELLA

## ANALISI DIAGNOSTICA ARRAY CGH POSTNATALE

*Si prega di completare tutte le informazioni richieste. La compilazione incompleta di questo modulo potrebbe causare ritardi nel processamento del campione*

### SINTESI INFORMATIVA

L'Istituto Diagnostico Varelli (IDV) riconosce al clinico che propone l'array CGH un ruolo fondamentale nel discutere con il/la probando/a e la sua famiglia le informazioni inerenti questo test. Per tale motivo IDV ha redatto questo documento come strumento il cui utilizzo è a discrezione del clinico e potrebbe essere utile per esporre limiti e vantaggi associati all'analisi mediante microarray. Per ulteriori informazioni è possibile contattare un genetista all'indirizzo e-mail [info@istitutovarelli.it](mailto:info@istitutovarelli.it) o chiamarci al numero +39 0817672202.

- L'ibridazione genomica comparativa su microarray (anche chiamata microarray o array CGH) è una tecnologia che valuta i guadagni o le perdite (le duplicazioni o le delezioni) di segmenti di DNA nei cromosomi che possono causare ritardo mentale e/o difetti congeniti alla nascita.
- Rispetto all'analisi tradizionale citogenetica (cariotipo), l'array CGH rileva gli sbilanciamenti dei cromosomi ad una risoluzione più alta. Il cariotipo, infatti, rileva delle alterazioni più grandi di 7-10 Megabasi (7-10 milioni di basi), e l'array CGH rileva delle alterazioni che non possono essere viste dal cariotipo tradizionale in quanto potrebbero essere grandi solo qualche migliaia di basi.
- L'array CGH non è in grado di rilevare i riarrangiamenti bilanciati come le traslocazioni reciproche, le traslocazioni di Robertsoniane, le inversioni e le inserzioni bilanciate. Questi tipi di anomalie potrebbero essere rilevate dal cariotipo convenzionale. Quindi, per questo motivo, il cariotipo rimane uno strumento importante nella diagnosi clinica.
- L'array CGH è specificatamente disegnato per rilevare le duplicazioni o le delezioni di materiale cromosomico e non può rilevare le poliploidie, le mutazioni puntiformi e i difetti di metilazione nelle regioni cromosomiche esaminate. Questa tecnologia non è in grado di rilevare le alterazioni di sequenza o mutazioni puntiformi (di 1 o poche paia di basi) o le anomalie negli altri geni o regioni non indagate con questa tecnologia.
- Questa tecnologia non è stata studiata per rilevare i casi di mosaicismo e la sua precisione nel rilevare i mosaicismi non è stata stabilita con certezza.
- Molte delle condizioni genetiche indagate dall'array CGH sono causate da più di un meccanismo genetico (es: sindrome di Prader Willi è causata sia da microdelezione 15q11-q13 ma anche da mutazioni puntiformi del gene SNRPN e da difetti di metilazione che non possono essere rilevati dall'array CGH). Quindi, un risultato normale mediante array CGH non esclude una diagnosi di uno o più sindromi valutate dal test.
- Un risultato normale non esclude una alterazione cromosomica in un'area del genoma non indagata dal microarray.
- Un risultato del test microarray anormale potrebbe fornire una diagnosi clinica, tuttavia molte sindromi genetiche hanno una variabilità nella presentazione clinica e questa tecnologia non può predire il grado di severità di una condizione genetica specifica.
- Esistono alcune problematiche connesse con l'interpretazione dei risultati, legate ai seguenti aspetti:
  - numerose CNVs, usualmente di piccole dimensioni, sono riscontrabili in individui normali e sono prive di significato patologico.
  - Le CNVs diagnosticabili tramite a-CGH si stratificano nelle seguenti categorie prognostiche:
    - o a) con significato benigno;
    - o b) con significato patologico;
    - o c) con significato incerto.

Nell'ambito di questa stratificazione, potrebbe rendersi necessario studiare entrambi i genitori del caso indice.

- Alcune CNVs, pur benigne, possono agire come fattori predisponenti a patologie genetiche.
- Alcuni risultati del test microarray potrebbero dimostrare la presenza di un'alterazione che viene trovata anche negli altri membri di famiglia "normali". La spiegazione più probabile è che questa alterazione sia una variante umana normale. Comunque, la possibilità che essa possa giocare in qualche modo un ruolo in una anomalia clinica non può essere esclusa con certezza. Con l'acquisizione di nuove informazioni scientifiche e mediche sulla struttura del genoma umano, si spera che l'interpretazione di questi tipi di risultati incerti diventerà più chiara.
- Si informa ancora che potrebbe rendersi necessario ripetere un prelievo di sangue del paziente, per conferma dei risultati tramite tecniche differenti.
- 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

### INFORMAZIONI SULL'ENTE INVIANTE:

Ente o Reparto di appartenenza:

Tel

Specialista inviante:

Tel

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

Dati del/dei

genitori

genitore<sup>1</sup> con dichiarazione sostitutiva (sez.9.)

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



## INFORMAZIONI SUL CAMPIONE

### Tipo di campione:

Sangue periferico in EDTA

Sangue periferico in Eparina

DNA già estratto da: (specificare)

Sangue in EDTA della madre

Sangue in eparina della madre

Sangue in EDTA del padre

Sangue in eparina del padre

Altro: (specificare)

## ANAMNESI

È stato eseguito il cariotipo dei genitori?  SI  NO (se sì, allegarlo/i)

È stato eseguito il cariotipo del probando/a?  SI  NO (se sì, allegarlo/i)

Note:

### Indicazione al test

Ritardo di sviluppo

Anomalie congenite multiple

Spettro autistico

Epilessia

Dismorfismi (specificare)

Altro: (specificare)

Consulenza genetica:  SI  NO (se sì, allegarlo/i)

Ulteriori informazioni:

## TIPO DI ANALISI MICROARRAY RICHIESTA

CGX HD-180K

CGX-HD-60K

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:

## ARRAY CGH SU SANGUE PERIFERICO

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

VOLERE  NON VOLERE

di aver ben compreso le informazioni fornite dal consulente genetista in merito a quanto sopra riportato.

VOLERE  NON VOLERE

di aver potuto discutere tali spiegazioni, porre le domande che hanno ritenuto necessarie

VOLERE  NON VOLERE

condividere i risultati in forma anonima derivanti da questa analisi in database clinici (quali ad esempio ISCA, Decipher...)

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.*



### 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 \_\_\_\_\_

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 \_\_\_\_\_