

DIPARTIMENTO DI SCIENZE MEDICHE - SEZIONE DI GENETICA MEDICA

**DIPARTIMENTO INTERAZIENDALE MATERNO- INFANTILE
U.O. DI GENETICA MEDICA**

Direttore: Prof.ssa Alessandra Ferlini

<http://www.ospfe.it/genetica-medica>

<http://www.ospfe.it/medical-genetics>

MOD-003-UOGM

**INFORMATIVA PER ANALISI GENETICA PRENATALE
(DEFINIZIONE DELL'ASSETTO CROMOSOMICO)**

Durante il colloquio in consulenza genetica Le hanno spiegato che:

- l'indagine è finalizzata esclusivamente ad individuare alterazioni, morfologicamente documentabili, nel numero e nella struttura dei cromosomi in relazione ai rischi connessi a _____;
- il prelievo di campioni fetali (liquido amniotico, villi coriali, sangue fetale) presenta un rischio di complicanze, incluso l'aborto, che risulta dipendente da diverse variabili cliniche e dal tipo di prelievo. L'entità di tale rischio deve essere valutato dallo specialista ginecologo ostetrico con il quale verrà concordato il tipo di prelievo in funzione dell'epoca gestazionale e di specifiche valutazioni cliniche;
- in rari casi, l'esame può non dare risultato a causa di problemi tecnici relativi al prelievo (massiva presenza di sangue o residui cellulari) o correlati ad una ridotta crescita cellulare in coltura, in tal caso potrà rendersi necessaria la ripetizione dello stesso;
- la sensibilità e l'accuratezza dell'analisi dipendono dal tipo di campione analizzato e dalla metodica che verrà utilizzata;
- l'analisi può dare risultati di dubbia interpretazione (più frequentemente in caso di analisi su villi coriali) per cui non è possibile la esatta definizione del fenotipo clinico atteso. In tali casi, rendendosi necessarie ulteriori indagini di approfondimento, verrà ricontattata per effettuare analisi o su campioni di sangue dei genitori e/o eventualmente su altri prelievi di campioni biologici fetali, per le quali verranno firmati consensi specifici;
- la normalità della analisi non esclude la presenza di anomalie congenite e/o ritardo mentale dovuti ad anomalie cromosomiche non identificabili alla risoluzione standard (350-400 bande);
- l'informazione genetica è (e sarà) strettamente riservata come disposto dalla normativa sulla tutela dei dati personali (decreto legislativo 10 agosto 2018, n. 101);
- vi è la possibilità di risultati inattesi derivanti dall'analisi dei dati genetici;
- per tutte le analisi cromosomiche eseguite presso il laboratorio di questo Servizio riceverà responso scritto che le sarà consegnato secondo le modalità concordate con l'ambulatorio di Diagnosi Prenatale, salvo diversa indicazione. I tempi e modi sono consultabili presso il sito del Servizio: www.ospfe.it/geneticamedica.
- i referti delle analisi effettuate presso il laboratorio analisi dell'Azienda verranno recapitati in originale a questo Servizio e consegnati all'utente insieme alla consulenza genetica, secondo le modalità di cui al punto precedente.
- per le analisi genetiche eseguite presso il laboratorio di questo Servizio potranno essere utilizzati prodotti destinati ad uso ricerca.
- per le analisi cromosomiche NON eseguibili presso il laboratorio di questo Servizio il campione biologico verrà inviato (debitamente de-identificato) al Laboratorio di _____ (Dott. _____) che assicura l'effettuazione dell'esame, con modalità certificate ed accreditate, in tempi utili per il perfezionamento delle informazioni ai sensi della legge 194/1978;
- il campione biologico potrà essere conservato (debitamente in forma anonima), successivamente ai 6 mesi, per ulteriori 10 anni, per effettuare eventuale ricerca medica;
- in caso di paternità terza potrebbero essere tratte conclusioni interpretative non corrette.

Nome della paziente (in stampatello) _____

Firma della paziente _____ Data _____

Nome del rappresentante legale* (in stampatello) _____

Firma del rappresentante legale _____ Data _____

*In caso sia designato, quale rappresentante legale, l'amministratore di sostegno, il Medico Sperimentatore avrà cura di verificare che l'ordinanza di affidamento da parte del Giudice Tutelare comprenda anche la tutela della salute dell'amministrato

Nome del medico che ha effettuato la consulenza genetica (in stampatello) _____

Firma del medico che ha effettuato la consulenza genetica _____ Data _____

DIPARTIMENTO DI SCIENZE MEDICHE - SEZIONE DI GENETICA MEDICA

**DIPARTIMENTO INTERAZIENDALE MATERNO- INFANTILE
U.O. DI GENETICA MEDICA**

Direttore: Prof.ssa Alessandra Ferlini

<http://www.ospfe.it/genetica-medica>

<http://www.ospfe.it/medical-genetics>

MOD-003-UOGM

**CONSENSO PER ANALISI GENETICA PRENATALE
(DEFINIZIONE DELL'ASSETTO CROMOSOMICO)**

Io sottoscritta _____

dichiaro di aver bene inteso i seguenti punti **discussi durante il colloquio in consulenza genetica**:

Considerati e accettati tutti gli elementi esplicitati nel foglio informativo, **richiedo** di effettuare analisi del cariotipo costituzionale fetale su prelievo di [] villi coriali, [] liquido amniotico, [] sangue fetale.

Richiedo che i dati genetici derivanti dall'analisi in oggetto vengano resi disponibili, oltre che alla sottoscritta:
[Si] [No] a familiari che possano beneficiarne in termini di prevenzione o di consapevolezza delle scelte riproduttive

[Si] [No] al signor/signora _____

[Si] [No] al dottor _____

Nome della paziente (in stampatello) _____

Firma della paziente _____ Data _____

Nome del rappresentante legale* (in stampatello) _____

Firma del rappresentante legale _____ Data _____

*In caso sia designato, quale rappresentante legale, l'amministratore di sostegno, il medico sperimentatore avrà cura di verificare che l'ordinanza di affidamento da parte del giudice tutelare comprenda anche la tutela della salute dell'amministrato

Nome del medico che ha raccolto il consenso (in stampatello) _____

Firma e timbro del medico _____ Data _____