

**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-005-UOGM

**INFORMATIVA PER ANALISI GENETICA PRENATALE  
(DEFINIZIONE DELL'ASSETTO GENOTIPICO DI GENI E REGIONI GENOMICHE)**

**Durante il colloquio in consulenza genetica** Le hanno spiegato che:

- l'indagine è finalizzata esclusivamente all'analisi molecolare dei seguenti geni: \_\_\_\_\_;
- di cui sussiste un rischio nella gravidanza in corso in relazione a \_\_\_\_\_ (rischio pari a \_\_\_\_\_);
- l'analisi verrà condotta su DNA fetale estratto da prelievo di [ ] villi coriali, [ ] liquido amniotico, [ ] sangue fetale;
- Verrà inoltre eseguita analisi molecolare sul DNA di entrambi i genitori per conferma della variante genotipica di cui siete portatori ed analisi specifica dei VNTR per esclusione di contaminazione da tessuto materno; per tali indagini verrà sottoscritto specifico consenso informato;
- 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;
- l'esame può non dare risultato a causa di problemi tecnici relativi al prelievo; in tal caso potrà essere necessaria la ripetizione dello stesso;
- la diagnosi molecolare ha sensibilità e accuratezza dipendenti rispettivamente dal gene indagato e dalla metodica utilizzata;
- in caso di presenza di mutazione nel DNA fetale le è stato spiegato il quadro clinico atteso, come anche l'impossibilità di prevedere esattamente la gravità/precocità di insorgenza della patologia, in quanto altri fattori possono modulare il fenotipo;
- la negatività del test genetico per la ricerca della/e mutazione/i parentale/i non esclude la presenza di mutazioni "nuove" nel gene indagato, di altre patologie genetiche o di malformazioni fetali;
- in caso di malattia legata al sesso il rischio di malattia è del 50% per ogni feto di sesso maschile; in accordo con le linee guida nazionali ed internazionali, in caso di feto di sesso femminile, l'analisi molecolare non verrà effettuata;
- vi è la possibilità di risultati inattesi derivanti dall'analisi dei dati genetici;
- l'informazione genetica è (e sarà) strettamente riservata come disposto dalla normativa sulla tutela dei dati personali (decreto legislativo 10 agosto 2018, n. 101);
- per tutte le analisi genetiche eseguite presso il laboratorio di questo Servizio riceverò responso scritto che mi sarà consegnato [ ] personalmente, [ ] per lettera, [ ] via fax (numero \_\_\_\_\_)]. I tempi e modi sono consultabili presso il sito del Servizio: [www.ospfe.it/geneticamedica](http://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 genetiche 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 sarà conservato fino a un massimo di 6 mesi per eventuale ripetizione degli esami.
- il campione biologico potrà essere conservato (debitamente in forma anonima), successivamente ai 6 mesi, per ulteriori 10 anni, per effettuare eventuale ricerca medica.
- l'esame può mettere in luce la paternità terza; in tal caso 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-005-UOGM

**CONSENSO PER ANALISI GENETICA PRENATALE  
(DEFINIZIONE DELL'ASSETTO GENOTIPICO DI GENI E REGIONI GENOMICHE)**

Io sottoscritta \_\_\_\_\_ dichiaro di aver bene inteso tutti i punti **discussi**

**durante il colloquio in consulenza genetica:**

Considerati e accettati tutti questi elementi richiedo di effettuare l'analisi molecolare dei geni \_\_\_\_\_ su DNA fetale, estratto da  villi coriali,  liquido amniotico,  sangue fetale.

Richiedo inoltre 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 \_\_\_\_\_

Acconsento, inoltre, che i campioni biologici vengano utilizzati, oltre che per i test suddetti, anche per scopi di ricerca, purché in forma debitamente anonima e rispettando il segreto professionale.

[Si] [No]

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 \_\_\_\_\_