

DIPARTIMENTO DI MEDICINA SPERIMENTALE E DIAGNOSTICA
DIPARTIMENTO RIPRODUZIONE E ACCRESCIMENTO
SEZIONE E U.O. DI GENETICA MEDICA
Direttore: Prof.ssa Alessandra Ferlini
<http://www.unife.it/medicina/geneticamedica>

MOD-004-UOGM

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

Durante il colloquio in consulenza genetica Le hanno spiegato che:

- l'indagine è finalizzata ad individuare la presenza di sbilanciamenti genomici (anomalie/variazioni del numero e della struttura di cromosomi o di segmenti cromosomici);
- la sensibilità e l'accuratezza dell'analisi dipendono dal tipo di metodica (citogenetica, citogenetica molecolare, array CGH - aCGH) che verrà utilizzata. Le analisi per la ricerca di sbilanciamenti genomici non sono in grado di individuare mutazioni nella sequenza del DNA e, nel caso dell'aCGH, riarrangiamenti cromosomici bilanciati;
- in presenza di dubbi interpretativi possono essere utili ulteriori indagini di approfondimento. Tali indagini possono prevedere analisi su campioni di sangue dei genitori;
- la correlazione fra la presenza di anomalie/variazioni cromosomiche e le manifestazioni cliniche (fenotipo) non è sempre possibile (in alcuni casi il quadro clinico potrebbe manifestarsi in forma lieve o anche essere asintomatico);
- la negatività del test genetico non esclude la presenza di una patologia genetica con possibile ricorrenza nei familiari;
- l'informazione genetica è (e sarà) strettamente riservata come disposto dalla normativa sulla tutela dei dati personali (decreto legislativo 196/2003);
- per tutte le analisi genetiche eseguite presso il laboratorio di questo Servizio riceverà responso scritto che sarà consegnato [] personalmente, [] per lettera, [] via fax (numero _____)]. I tempi e modi sono consultabili presso il sito del Servizio:
http://www.unife.it/genetica_emilia_romagna;
- 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, soltanto nel caso di aCGH, sarà conservato fino un massimo di 6 mesi per eventuale ripetizione degli esami;
- il campione biologico, soltanto nel caso di aCGH, 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 del/la paziente, se maggiorenne (in stampatello) _____

Firma del/la paziente, se maggiorenne _____ Data _____

Se paziente minorenne:

Nome della madre (in stampatello) _____

Data _____

Firma della madre _____

Nome del padre (in stampatello) _____

Data _____

Firma della padre _____

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 MEDICINA SPERIMENTALE E DIAGNOSTICA
DIPARTIMENTO RIPRODUZIONE E ACCRESCIMENTO
SEZIONE E U.O. DI GENETICA MEDICA
Direttore: Prof.ssa Alessandra Ferlini
<http://www.unife.it/medicina/geneticamedica>

MOD-004-UOGM

**CONSENSO PER ANALISI CITOGENETICA POSTNATALE
(DEFINIZIONE DELL'ASSETTO CROMOSOMICO)**

Io sottoscritto/a _____
[] Genitore /Rappresentante legale di _____
dichiaro di aver bene inteso tutti i punti **discussi durante il colloquio in consulenza genetica:**

Considerati e accettati tutti questi elementi **richiedo** di effettuare:

[] cariotipo costituzionale, [] analisi citogenetica molecolare _____,
[] aCGH, su sangue periferico di me stesso/mio/a figlio/a.

Richiedo inoltre che i dati genetici derivanti dall'analisi in oggetto vengano resi disponibili, oltre che al sottoscritto:

[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 _____

Per analisi aCGH:

[] Sono inoltre stato/a informato/a che potrà essere necessario effettuare prelievo anche nei genitori solo in presenza di risultati di apparente sbilanciamento cromosomico nel test eseguito sul figlio/a, al fine di verificarne, per una più completa interpretazione del dato, la natura familiare o "de novo".

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]

Se paziente maggiorenne:

Nome del paziente (in stampatello) _____

Data _____

Firma del paziente _____

Se paziente minorenni:

Nome della madre (in stampatello) _____

Data _____

Firma della madre _____

Nome del padre (in stampatello) _____

Data _____

Firma della padre _____

Nome del rappresentante legale*(in stampatello) _____

Firma del rappresentante legale _____ Data _____

*In caso sia designato il rappresentante legale, 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 in stampatello del medico che ha raccolto il consenso _____

Firma e timbro del medico _____ Data _____