



CONSENSO ALLA DIAGNOSI CITOGENETICA PRENATALE DA LIQUIDO AMNIOTICO E CONSERVAZIONE DEL MATERIALE BIOLOGICO

L'indagine citogenetica su liquido amniotico viene effettuata presso L.C. Laboratori Campisi sito in corso Vittorio Emanuele 231 ad Avola (SR), dove i campioni pervengono entro poche ore dal prelievo. L'analisi ha lo scopo di accertare la presenza di anomalie cromosomiche numeriche e/o strutturali limitatamente alla risoluzione standard (320-400 bande). Esistono difetti congeniti che, non essendo associati ad anomalie cromosomiche, non possono essere diagnosticati mediante l'analisi citogenetica prenatale.

Il test non è informativo per patologie genetiche dovute ad alterazioni di un solo gene, per le quali è indicata consulenza genetica nell'ambito della quale possono essere disposte specifiche indagini molecolari.

In alcuni casi le conseguenze cliniche associate ad una anomalia cromosomica possono essere molto variabili. I chiarimenti relativi a tali condizioni potranno essere forniti in sede di una consulenza genetica. In questi casi il laboratorio fornirà alla paziente un elenco di strutture e di specialisti presenti nella zona con i relativi contatti.

I criteri utilizzati per l'indagine citogenetica sono quelli raccomandati dalle linee guida della Società Italiana di Genetica Umana e del Gruppo Europeo di Studio sulla Diagnosi Prenatale.

- Il prelievo di liquido amniotico presenta secondo letteratura un rischio di complicanze, incluso l'aborto, che risulta dipendente da diverse variabili cliniche. Il rischio generale di aborto, desunto dalla letteratura mondiale è di circa 1/200, ma entità e qualità di tale rischio devono essere valutate dallo specialista ginecologo ostetrico, che potrà anche disporre una eventuale tipologia di prelievo differente in funzione di epoca gestazionale e di specifiche valutazioni cliniche.
- In caso di riscontro di due o più linee cellulari con diverso cariotipo (mosaico) può rendersi necessaria una ulteriore indagine citogenetica su altro campione. In questa circostanza la paziente viene informata, in sede di consulenza genetica, riguardo alle possibilità di approfondimento diagnostico.
- L'impossibilità di pervenire ad una diagnosi può verificarsi in rarissimi casi (meno di 1% dei casi), a causa di problemi tecnici relativi al prelievo, alla coltura cellulare. Tale evento viene segnalato al collega ostetrico dopo 10-12gg. Eventualmente il prelievo potrebbe essere ripetuto.
- E' possibile che il risultato richieda, per una sua più corretta interpretazione, l'estensione dell'esame citogenetico ai genitori e/o l'applicazione di indagini molecolari effettuate presso lo stesso laboratorio o altre strutture di riferimento.
- La risoluzione dei preparati cromosomici non garantisce la possibilità di individuare anomalie strutturali di ridotte dimensione.
- Esiste la possibilità di errore diagnostico, limitata a rarissimi casi, dovuto a discordanza fra l'esito della diagnosi citogenetica prenatale ed il cariotipo riscontrato alla nascita. Tale discordanza può essere imputata a cause diverse: contaminazione del campione con cellule di origine materna, mosaici a bassa percentuale o presenza di anomalie cromosomiche di struttura non rilevabili con le tecniche applicate.
- La refertazione è prevista entro e non oltre 21 giorni dalla data dell'arrivo del campione in laboratorio.

La sottoscritta (Cognome).....(Nome) nata il....., avendo preso visione di questo documento, dichiara di essere stata informata e di aver compreso la procedura diagnostica del suddetto test genetico e le sue possibili implicazioni inoltre:

autorizza NON autorizza
la conservazione del materiale biologico presso L. C. Laboratori Campisi

autorizza NON autorizza
l'eventuale utilizzo di detto materiale biologico per ricerche scientifiche anche in collaborazione con altri Centri
(trasferimento del materiale biologico in altri centri)

richiede NON richiede
di essere informato in merito ad eventuali nuovi risultati o possibilità diagnostiche
derivanti dai suddetti studi o ricerche.

I dati personali e genetici verranno trattati e custoditi secondo quanto prescritto ai sensi del D. L. n. 196 del 30/06/2003 e G.U. n. 65 del 19/06/07

Firma della paziente:

Contatto telefonico:

Struttura inviante:

Firma di chi ha raccolto il consenso

Data: