

Istituto certificato:

UNI EN ISO 9001:2008 (n° cert. Bureau Veritas 194315)

Qualità in Medicina di Laboratorio rev.2013 Standard Bureau Veritas comprendente i requisiti delle norme ISO 15189:2007, ISO 9001:2008 (n° cert. Bureau Veritas 194315)

SIGUCERT 2009 certificato dei laboratori di citogenetica e genetica molecolare (n° cert. di accreditamento 004)

Inserito nell'Albo del MIUR dei laboratori di ricerca altamente qualificati (art. 14 DM 593/2000)

Modulo MSQ 5.3

Rv. 7

## CONSENSO ALL'ESECUZIONE DI TEST GENETICO PER FRAX

Il/La sottoscritto/a.....  
(scrivere in stampatello)

nato/a a .....il..... Residente a .....(Prov. ....)

in Via.....

Documento di riconoscimento.....

Dopo essere stato/a informata del significato e delle implicazioni derivanti dal risultato delle indagini  
al fine di eseguire il test molecolare per:

.....

su se stesso

su figlio: nome.....nato/a .....  
il.....

### Acconsente

- a fornire un prelievo di sangue/campione biologico relativo alla sua persona SI  NO
- a fornire un prelievo di liquido amniotico/villo coriale/sangue fetale SI  NO
- a rendersi eventualmente disponibile a contattare altri membri della famiglia per completare e/o rendere possibile l'esame SI  NO
- alla conservazione del campione dopo la conclusione dell'esame SI  NO

Il personale sanitario che ha accesso ai dati personali si attiene alle norme della Legge sulla privacy (D.L. 30 giugno 2003 n. 196 - Codice in materia di protezione dei dati personali).

Data.....

Firma.....

Firma del dirigente che ha raccolto il consenso.....

Timbro

## INFORMATIVA: SINDROME DELL'X-FRAGILE

Referente: Dr.ssa Francesca Dulcetti

La sindrome dell'X fragile è una malattia ereditaria provocata nella quasi totalità dei casi, da una mutazione che consiste nella espansione e metilazione (mutazione completa) di una sequenza ripetuta CGG nel gene FMR1 portato sul cromosoma X.

I segni della malattia sono ritardo mentale lieve-grave, che può associarsi a disturbi comportamentali e segni fisici tipici.

La diagnosi molecolare consente il riconoscimento della mutazione completa e/o della premutazione e non di altre mutazioni a carico del gene FMR1 (presenti solo in rarissimi casi).

I soggetti (maschi e femmine) portatori della premutazione non manifestano segni e sintomi ascrivibili alla sindrome dell'X-Fragile. L'insufficienza ovarica è tuttavia presente nel 20% dei casi di donne con la premutazione. I maschi portatori della mutazione completa sono affetti e, tra le femmine portatrici della mutazione completa, il 50% circa manifesta, generalmente in forma ridotta rispetto ai maschi, i sintomi della malattia. La diagnosi molecolare permette di conoscere se l'individuo ha la mutazione completa e/o la premutazione.

Il test utilizzato per l'analisi ha una sensibilità e specificità analitica del 99.99% (I.C.95%) (Juusola JS et al., JMD 14; 2012)

- il test non identifica mutazioni e delezioni intrageniche associate alla s. dell'X Fragile
- il test identifica mosaicismi con Premutazione superiori all'1% e con Mutazione superiori al 5% (Juusola JS, JMD 2012)

Il referto è previsto circa quattro settimane dopo la data del prelievo. Si fa presente che sebbene raramente, si può verificare la necessità di ripetere il prelievo per materiale non idoneo.

*L'analisi viene eseguita in service presso gli Ospedali Galliera di Genova.*

FIRMA DELL'INTERESSATO.....