



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)

SIIGUCERT 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 D.M.593/2009)

Modulo MSQ 5.3 /A

8

CONSENSO INFORMATO ALL'ESECUZIONE DI ANALISI GENETICHE

Io sottoscritto (cognome e nome).....nato il.....
a.....residente a.....
via.....n°.....tel.....
in qualità di diretto interessato:

DICHIARO

di aver ottenuto tutte le informazioni sulle finalità dell'esame, le modalità di esecuzione e le eventuali problematiche che possono derivare dall'esecuzione del test diagnostico;
di aver preso visione dell'informativa allegata al presente consenso.
Pertanto, in base all'informativa ricevuta, che ritengo completa ed esaustiva, accetto che il materiale biologico prelevato venga utilizzato per l'analisi genetica.

ACCONSENTO:

- al prelievo di materiale biologico per l'esecuzione di **TEST GENETICO PER ATROFIA MUSCOLO SPINALE - SMA**
 autorizzo l'eventuale invio per mio conto del campione biologico a.....per l'esecuzione delle analisi oggetto di tale consenso.
- la comunicazione dei risultati delle indagini diagnostiche ai seguenti soggetti:
 Sottoscritto Familiare.....
 Medico Dr.
- che il sopraccitato campione biologico venga conservato ed utilizzato, con garanzia della massima riservatezza, per ulteriori accertamenti diagnostici
 Si No
- che il sopraccitato campione biologico venga conservato ed utilizzato, con garanzia di riservatezza, per ricerca presso il nostro Laboratorio
 Si No
presso Centri/Laboratori esterni
 Si No
- di essere informato di eventuali risultati inattesi delle indagini effettuate sul sopraccitato campione biologico
 Si No

Firma dell'interessato.....

Firma dell'operatore che ha raccolto il consenso:..... Data.....

REVOCA DEL CONSENSO

Il sottoscritto.....in data.....

REVOCA il consenso sopra riportato.

Firma.....



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 D.M.593/2000)

Modulo MSQ 5.3 /B

8

CONSENSO INFORMATO ALL'ESECUZIONE DI ANALISI GENETICHE PER MINORE O TUTELATO

Dati anagrafici del minore o tutelato.....

Dati anagrafici di entrambi del/i genitore/i o del tutore:

Io sottoscritto (cognome e nome).....nato il.....

a.....residente a.....

via.....n°.....tel.....in qualità di: Genitore Tutore

Io sottoscritto (cognome e nome).....nato il.....

a.....residente a.....

via.....n°.....tel.....in qualità di: Genitore Tutore

DICHIARO

di aver ottenuto tutte le informazioni sulle finalità dell'esame, le modalità di esecuzione e le eventuali problematiche che possono derivare dall'esecuzione del test diagnostico;

di aver preso visione dell'informativa allegata al presente consenso.

Pertanto, in base all'informativa ricevuta, che ritengo completa ed esaustiva, accetto che il materiale biologico prelevato venga utilizzato per l'analisi genetica.

ACCONSENTO:

1. al prelievo di materiale biologico per l'esecuzione di **TEST GENETICO PER ATROFIA MUSCOLO SPINALE - SMA**
 autorizzo l'eventuale invio per mio conto del campione biologico a.....per l'esecuzione delle analisi oggetto di tale consenso.

2. la comunicazione dei risultati delle indagini diagnostiche ai seguenti soggetti:

famigliari del minore tutelato, qualora ne facciano richiesta

Medico Dr.

3. che il sopraccitato campione biologico venga conservato ed utilizzato, con garanzia della massima riservatezza, per ulteriori accertamenti diagnostici

Si

No

4. che il sopraccitato campione biologico venga conservato ed utilizzato, con garanzia di riservatezza, per ricerca presso il nostro Laboratorio

Si

No

presso Centri/Laboratori esterni

Si

No

5. di essere informato di eventuali risultati inattesi delle indagini effettuate sul sopraccitato campione biologico

Si

No

Firma/e di entrambi del/i genitore/i o del tutore:.....
.....

Firma del minore/tutelato (se possibile)

Firma dell'operatore che ha raccolto il consenso:..... Data.....

REVOCA DEL CONSENSO

Il/i sottoscritto/i
in qualità di genitore/i o tutore, **REVOCANO** il consenso sopra riportato.

Firma..... data.....

INFORMATIVA: SMA

Referente: Dr.ssa Francesca Dulcetti

L'Atrofia Muscolare Spinale (SMA) è una malattia delle cellule nervose del midollo spinale. La SMA, quindi, limita o impedisce attività quali andare a carponi ("gattinare"), camminare, controllare il collo e la testa e deglutire.

I sensi e le percezioni sono normali, così come lo è l'attività intellettuale.

Nella sua forma di gran lunga prevalente, l'Atrofia muscolare spinale è una malattia autosomica recessiva, ovvero si manifesta solo se entrambi i genitori sono portatori della delezione del gene responsabile della malattia. Perché il nascituro sia affetto da SMA è necessario che riceva il gene mutato da entrambi i genitori. Nel caso in cui entrambi i genitori siano portatori, la probabilità che il difetto genetico venga trasmesso da entrambi al nascituro rendendolo affetto da SMA è del 25%, cioè un caso su quattro.

In base all'età d'esordio e alla gravità della malattia, sono stati definiti quattro sottotipi:

tipo 1 (SMA1), la forma più grave, con esordio prima dei 6 mesi di vita

tipo 2 (SMA2), con esordio tra i 6 e i 18 mesi di vita

tipo 3 (SMA3), con esordio tra l'infanzia e l'adolescenza

tipo 4 (SMA4), la forma meno grave, con esordio nell'età adulta (si vedano questi termini).

Il 95% circa delle SMA è causato da delezioni omozigoti nel gene SMN1 (5q12.2-q13.3), che codifica per la proteina SMN (survival motor neuron).

Circa il 2% dei casi è dovuto a mutazioni de novo. La diagnosi si basa sull'esame clinico e può essere confermata dall'analisi genetica. Possono essere utili anche l'elettromiografia e la biopsia muscolare. La diagnosi prenatale può essere effettuata con l'analisi molecolare sugli amniociti o sui villi coriali.

Il test molecolare per la SMA permette di confermare la diagnosi nel 95% dei pazienti affetti da SMA.

Circa il 10% dei portatori di SMA non possono essere rilevati da questo test (duplicazione in CIS di SMN1-genotipo '2+0').

Il referto è previsto circa 10 giorni dopo la data del prelievo. Si fa presente che sebbene raramente, si può verificare la necessità di ripetere il prelievo per materiale non idoneo.

FIRMA DELL'INTERESSATO.....