

## INFORMATIVA C: DIAGNOSI CITOGENETICA SU SANGUE PERIFERICO

Referenti: Dr.ssa Maria Beatrice Grimi, Dr.ssa Francesca Malvestiti

L'indagine citogenetica è un test genetico che permette di determinare il numero e la struttura dei cromosomi di un individuo (cariotipo). Il cariotipo umano è costituito da 46 cromosomi (23 coppie di omologhi, per ciascuna coppia un cromosoma è ereditato dalla madre ed uno dal padre). L'indagine citogenetica post-natale su sangue periferico viene eseguita per evidenziare anomalie nel numero e/o nella struttura dei cromosomi che possono essere causa di sindromi cromosomiche che possono essere associate a ritardo mentale, ritardo motorio e/o dello sviluppo, infertilità e poliabortività.

1. I criteri utilizzati per l'indagine citogenetica sono in accordo con le linee guida della Società Italiana di Genetica Umana e dell' European Cytogeneticists Association
2. L'anamnesi familiare fornita al laboratorio deve essere accurata e completa per una appropriata scelta delle tecniche di analisi e una corretta interpretazione dei risultati
3. E' possibile che il risultato richieda in casi particolari l'estensione dell'esame citogenetico ai genitori/consanguinei, l'applicazione di indagini molecolari o la ripetizione del prelievo
4. L'impossibilità di pervenire ad una diagnosi è limitata a rarissimi casi per motivi legati all'inadeguatezza del campione prelevato o per scarsità o assenza di metafasi analizzabili
  1. Il test garantisce la possibilità di individuare anomalie strutturali di dimensione minuta (circa 10 Mb)
  2. Di norma i tempi di refertazione (SIGU) sono previsti entro 28 giorni dalla data dell'arrivo del campione in laboratorio; tuttavia non è possibile escludere l'eventualità che il tempo di refertazione aumenti per imprevisti tecnici e/o approfondimenti diagnostici aggiuntivi
  3. I referti con cariotipo anomalo verranno chiariti ulteriormente in sede di consulenza genetica

**Firma dell'interessato.....**

## 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 (Informativa C).

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:

#### DIAGNOSI CITOGENETICA SU SANGUE PERIFERICO

**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:

Sottoscritto

Familiare.....

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 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 (Informativa C).****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:

**DIAGNOSI CITOGNETICA SU SANGUE PERIFERICO****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:

familiari 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, REVOCA il consenso sopra riportato.

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