



Sedi di Accettazione	
<input type="checkbox"/> PD Ponte d.Brenta	<input type="checkbox"/> Albignasego
<input type="checkbox"/> PD Guizza	<input type="checkbox"/> Piazzola s.Brenta
<input type="checkbox"/> PD Duomo	<input type="checkbox"/> MDL
<input type="checkbox"/> PD Scrovegni	<input type="checkbox"/> Abano
<input type="checkbox"/> Marghera	<input type="checkbox"/> Emolab
<input type="checkbox"/> Mira	<input type="checkbox"/>
<input type="checkbox"/> Dolo	<input type="checkbox"/>



Applicare etichetta di accettazione

MODULO PER RICHIESTA DI TEST ARRAY-CGH PRENATALE PATOLOGIE FETALI DELLA GRAVIDANZA

MD-LAB-02_01

TIPO DI CAMPIONE

SANGUE PERIFERICO LIQUIDO AMNIOTICO VILLI CORIALI TESSUTO ABORTIVO SANGUE FETALE

ALTRO TIPO DI CAMPIONE (SPECIFICARE):

DATI PAZIENTE

CODICE FISCALE _____ DATA RICHIESTA ESAMI _____ CODICE INTERNO _____

COGNOME E NOME _____ DATA DI NASCITA _____ SESSO M F

INDIRIZZO: VIA E NUMERO CIVICO _____ N° TESSERA SANITARIA _____

C.A.P. _____ CITTA' _____ PROV. _____ PREFISSO E NUMERO TELEFONICO _____

DATI PARTNER

CODICE FISCALE _____ DATA RICHIESTA ESAMI _____ CODICE INTERNO _____

COGNOME E NOME _____ DATA DI NASCITA _____ SESSO M F

INDIRIZZO: VIA E NUMERO CIVICO _____ N° TESSERA SANITARIA _____

C.A.P. _____ CITTA' _____ PROV. _____ PREFISSO E NUMERO TELEFONICO _____

INFORMAZIONI PER IL LABORATORIO - MOTIVO DELLA RICHIESTA:

PRECONCEZIONALE PMA POLIABORTIVITA' ALTRO (SPECIFICARE):

ASSUNZIONE DI FARMACI (SE ASSUNTI SPECIFICARE QUALI):

DATI CLINICO-ANAMNESTICI (SOLO PER DIAGNOSTICA CITOGENETICA PRE-NATALE)

PARITA' _____ IVG _____ DATA ULTIMA MESTRUAZIONE _____ SETTIMANE + GIORNI DI GRAVIDANZA _____ FIGLI _____ ABORTI SI NO

DATI DA ULTRASUONI (SOLO PER DIAGNOSTICA CITOGENETICA PRE-NATALE)

N° FETI _____ POSIZIONE PLACENTA _____ ETA' GESTAZIONALE (DA MISURE ECOGRAFICHE): SETTIMANE + GIORNI _____

MEDICO RICHIEDENTE:

COGNOME E NOME ▲ _____ TIMBRO E FIRMA (SE ANCHE PRELEVATORE)

▶ _____

PRELEVATORE:

COGNOME E NOME ▲ _____ FIRMA

▶ _____

AVVERTENZE: COMPILARE IL MODULO IN TUTTE LE PARTI PREVISTE AL FINE DI TRASMETTERE AL LABORATORIO UNA INFORMAZIONE COMPLETA. SCRIVERE IN STAMPATELLO CON CARATTERI CHIARI E BEN LEGGIBILI. NON SONO ACCETTABILI MODULI PRIVI DEL COGNOME, NOME E FIRMA PER ESTESO DEL PRELEVATORE.

**INFORMATIVA ALL'USO DEL TEST MEDIANTE ARRAY-CGH
PER LA CARATTERIZZAZIONE DI PATOLOGIE FETALI DELLA GRAVIDANZA (LC/FBF/13)**

La tecnica array-CGH (aCGH) viene utilizzata per analizzare lo sbilanciamento del numero di copie di sequenze genomiche con un potere risolutivo fino a cento volte superiore a quello possibile con le tradizionali tecniche di citogenetica su metafasi. Si tratta di una tecnica utilizzata largamente per finalità di ricerca e nell'accertamento di patologie genomiche in diagnosi postnatale, ma che può trovare specifiche indicazioni diagnostiche anche in Diagnosi Prenatale, così come proposto dalle linee guida Italiane ed Europee (E.C.A.NEWSLETTER No. 29 January 2012 Pag.23 e "Microarray application in prenatal diagnosis: a position statement from the cytogenetics working group of the Italian Society of Human Genetics (SIGU), November 2011" Ultrasound Obstet Gynecol 2012; 39: 384–388) In particolare, possono costituire un' indicazione: le anomalie riscontrate sul cariotipo fetale, compresi i riarrangiamenti cromosomici de novo apparentemente bilanciati, i riarrangiamenti cromosomici sbilanciati, i marcatori cromosomici soprannumerari (ESAC); anomalie eco-evidenziate; l'associazione, in varia combinazione, di più marcatori ecografici minori (ad es. cisti dei plessi coroidei, iperecogenicità intestinale, pielectasia renale, arteria ombelicale unica) le alterazioni del volume del liquido amniotico e/o il ritardo dell'accrescimento fetale in associazione con marcatori ecografici minori; un microriarrangiamento strutturale nei genitori.

Limiti

La tecnica aCGH non evidenzia i riarrangiamenti cromosomici bilanciati (ad es. traslocazioni reciproche e inversioni), né i mosaicismi cellulari scarsamente rappresentati (<30%). La tecnica non evidenzia l'eventuale contaminazione materna (contemporanea presenza nel campione di cellule del feto e della madre), che tuttavia può inficiare l'attendibilità del risultato. Per questo motivo, in presenza di un liquido amniotico ematico o quando l'analisi viene eseguita sui villi coriali, il test si effettua solo dopo avere escluso, con l'analisi del genotipo materno, una eventuale contaminazione. La presenza di sbilanciamenti può rendere necessario l'uso di tecniche aggiuntive per caratterizzare il riarrangiamento e può essere necessaria estendere l'analisi ad entrambi i genitori. La tecnica non fornisce informazioni su patologie genetiche non causate da duplicazioni/delezioni del DNA.

Interpretazione dei risultati

L'interpretazione dei risultati può talora essere problematica, poiché:

numerose CNV (Variazioni del Numero di Copie nel DNA), possono essere presenti nei soggetti normali e essere benigne, ossia prive di significato patologico; le attuali conoscenze scientifiche non consentono in tutti i casi di stabilire la patogenicità e/o l'esistenza di un nesso di causalità tra la CNV individuata e l'indicazione all'analisi; alcune CNV si associano a patologie ad espressività variabile e penetranza incompleta (il fenotipo clinico associato al riarrangiamento può non manifestarsi oppure manifestarsi con gravità variabile e non prevedibili) oppure alla suscettibilità a malattie complesse; alcune CNV, anche se non rappresentano l'unica causa di un quadro patologico e sono trasmesse da un genitore sano, possono agire come fattori di predisposizione; l'analisi può evidenziare varianti che hanno implicazioni cliniche non correlate con l'indicazione all'analisi (patologie ad insorgenza tardiva, predisposizione all'insorgenza di tumori etc.), occasionalmente a trasmissione familiare.

La piattaforma microarray utilizzata è teoricamente in grado di identificare CNVs fino ad una dimensione minima di circa 100-150 Kb lungo l'intero genoma. Tuttavia, data la scarsa conoscenza di alcune regioni genomiche e dato che molte CNVs, soprattutto di piccole dimensioni, sono presenti nella popolazione generale come varianti benigne, il test verrà effettuato utilizzando dei filtri tali da individuare solamente sbilanciamenti di regioni responsabili di sindromi da microdelezione/microduplicazione e/o contenenti geni-malattia, con una risoluzione di circa 200 Kb. Lo stesso livello di risoluzione verrà utilizzato per analizzare i cromosomi coinvolti in riarrangiamenti apparentemente bilanciati, al fine di caratterizzare finemente i punti di rottura.

Tutte le altre regioni genomiche saranno invece analizzate con un filtro superiore a 500 Kb (la lunghezza della più piccola CNV finora associata a patologia genomica (Miller et al., 2010; Am J Hum Genet 86:749–764).

Il risultato del test sarà disponibile entro circa 10 giorni dall'estrazione del DNA dalle cellule fetali (coltura cellulare o frustoli di villi coriali) e verrà consegnato ai genitori nel corso di una consulenza genetica.

Il campione fetale deve sempre essere accompagnato da un campione ematico (suddiviso in eparina e EDTA) dei genitori, che viene utilizzato solo nei casi in cui sia necessario effettuare una comparazione tra il profilo del feto e quello parentale.

I sottoscritti:

Madre

Padre

essendo stati compiutamente informati sulle caratteristiche, le potenzialità e i limiti dell'esame prenatale basato sul Array-CGH, danno il proprio consenso all'analisi.

acconsento non acconsento al trattamento dei dati personali la raccolta e l'utilizzo dei dati personali. Questi saranno codificati ai fini di rispettare la loro riservatezza, secondo quanto previsto dal D.Lgs. 196/2003.

Firma Firma

Data Nome e firma di chi ha raccolto il consenso :