



### 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"/>                   |
| <input type="checkbox"/> Marghera          | <input type="checkbox"/>                   |
| <input type="checkbox"/> Mira              | <input type="checkbox"/>                   |
| <input type="checkbox"/> Dolo              | <input type="checkbox"/>                   |



Applicare etichetta di accettazione

## MODULO PER RICHIESTA DI PRESTAZIONI DI CITOGENETICA PRENATALE

MD-LAB-02\_01

<b>TIPO DI CAMPIONE</b>				
<input type="checkbox"/> SANGUE PERIFERICO	<input type="checkbox"/> LIQUIDO AMNIOTICO	<input type="checkbox"/> VILLI CORIALI	<input type="checkbox"/> TESSUTO ABORTIVO	<input type="checkbox"/> SANGUE FETALE
<input type="checkbox"/> ALTRO TIPO DI CAMPIONE (SPECIFICARE):				

<b>DATI PAZIENTE</b>				
CODICE FISCALE		DATA RICHIESTA ESAMI	CODICE INTERNO	
COGNOME E NOME			DATA DI NASCITA	SESSO <input type="checkbox"/> M <input type="checkbox"/> F
INDIRIZZO: VIA E NUMERO CIVICO			N° TESSERA SANITARIA	
C.A.P.	CITTA'	PROV.	PREFISSO E NUMERO TELEFONICO	

<b>DATI PARTNER</b>				
CODICE FISCALE		DATA RICHIESTA ESAMI	CODICE INTERNO	
COGNOME E NOME			DATA DI NASCITA	SESSO <input type="checkbox"/> M <input type="checkbox"/> F
INDIRIZZO: VIA E NUMERO CIVICO			N° TESSERA SANITARIA	
C.A.P.	CITTA'	PROV.	PREFISSO E NUMERO TELEFONICO	

<b>INFORMAZIONI PER IL LABORATORIO – MOTIVO DELLA RICHIESTA:</b>				
<input type="checkbox"/> PRECONCEZIONALE	<input type="checkbox"/> PMA	<input type="checkbox"/> POLIABORTIVITA'	<input type="checkbox"/> ALTRO (SPECIFICARE):	
<input type="checkbox"/> ASSUNZIONE DI FARMACI (SE ASSUNTI SPECIFICARE QUALI):				

<b>DATI CLINICO-ANAMNESTICI (SOLO PER DIAGNOSTICA CITOGENETICA PRE-NATALE)</b>				
PARITA'	IVG	DATA ULTIMA MESTRUAZIONE	SETTIMANE + GIORNI DI GRAVIDANZA	FIGLI <input type="checkbox"/> SI <input type="checkbox"/> NO
ABORTI				

<b>DATI DA ULTRASUONI (SOLO PER DIAGNOSTICA CITOGENETICA PRE-NATALE)</b>				
N° FETI	POSIZIONE PLACENTA	ETA' GESTAZIONALE (DA MISURE ECOGRAFICHE): SETTIMANE + GIORNI		

<b>MEDICO RICHIEDENTE:</b>	
COGNOME E NOME ▲	TIMBRO E FIRMA (SE ANCHE PRELEVATORE)

<b>PRELEVATORE:</b>	
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 E CONSENSO ALLA DIAGNOSI CITOGENETICA PRENATALE

L'indagine citogenetica prenatale ha lo scopo di accertare la presenza di anomalie cromosomiche numeriche e/o strutturali. La qualità dei preparati cromosomici ottenuti non consente di individuare perdita o acquisizione di materiale genetico (a causa di delezioni, duplicazioni, inserzioni, traslocazioni, ecc.) di dimensioni inferiori alle 10-15 Megabasi

La diagnosi di duplicazioni e/o delezioni di ridotte dimensioni (submicroscopiche) si ottiene con la tecnica Array-CGH, utile specialmente nelle gravidanze a rischio (indicazioni ecografiche, cromosomopatie, età materna, ecc.).

Ulteriori informazioni sono presenti nel documento di Informativa e Consenso alla Diagnosi Medica Prenatale mediante ARRAY CGH.

La sottoscritta .....dichiara di essere informata della possibilità di applicazione della tecnica Array-CGH. Qualora la paziente acconsenta alla esecuzione della tecnica Array-CGH su campione di liquido amniotico/villi coriali, sottoscriverà la parte specifica del consenso contenuta nell'Allegato aggiuntivo al presente modulo, disponibile a richiesta dell'interessato.

Firma.....

Esistono difetti congeniti che, non essendo associati ad anomalie cromosomiche, non possono essere diagnosticati mediante l'analisi citogenetica prenatale. In rari casi non possono essere stabilite con certezza le conseguenze cliniche associate ad una anomalia cromosomica, i chiarimenti del caso saranno forniti in sede di consulenza.

### **Trattamento del campione:**

**Villi coriali:** dopo valutazione del campione prelevato, si suddivide lo stesso in due aliquote al fine di ottenere un preparato diretto ed un preparato colturale. Esiste una quantità minima di villi coriali necessaria per l'allestimento dei due preparati.

**Liquido amniotico:** la componente cellulare del liquido amniotico viene raccolta e suddivisa in più colture indipendenti. La quantità minima di campione per l'allestimento delle colture è di 10 ml, quella ottimale è di 16/18 ml. Il successo delle colture cellulari è in relazione al numero di cellule vitali presenti nel campione.

**Sangue fetale:** il quantitativo di sangue prelevato da funicolo non deve essere inferiore a 2 ml.

### **Diagnosi:**

1-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.

#### **Villi Coriali**

L'analisi sia del preparato diretto che colturale ottimizza l'affidabilità della diagnosi. L'utilizzo di una sola delle due analisi porta ad una affidabilità pari al 99%, dato ottenuto dall'esperienza internazionale pubblicata.

Non si possono escludere casi di differenza di risultato nei due preparati. In questa circostanza potrebbe rendersi necessario procedere ad ulteriori accertamenti, di cui la paziente verrà informata in sede di consulenza genetica.

L'impossibilità di pervenire ad una diagnosi può verificarsi in rarissimi casi, per motivi generalmente correlati ad una ridotta crescita dei villi in coltura e ad una assenza di cellule in divisione nel preparato diretto.

#### **Liquido Amniotico**

In caso di due o più linee cellulari con diverso cariotipo (mosaico) può rendersi necessaria un'ulteriore indagine citogenetica su un altro campione. In questa circostanza la paziente viene informata, in sede di consulenza genetica, riguardo alla possibilità di approfondimento diagnostico.

L'impossibilità di pervenire ad una diagnosi può verificarsi in rarissimi casi, per motivi correlati ad una crescita delle cellule in coltura oppure alla massiva presenza di sangue o meconio.

#### **Sangue Fetale**

La possibilità di errore diagnostico è limitata ai rarissimi casi di anomalie cromosomiche di struttura di ridottissime dimensioni non rilevabili con le tecniche applicate. L'impossibilità di pervenire ad una diagnosi può verificarsi in rarissimi casi, per motivi legati unicamente all'inadeguatezza del campione prelevato o alla sua contaminazione da sangue materno.

2-E' possibile che il risultato richieda, per una sua più corretta interpretazione, l'estensione dell'esame citogenetico ai genitori o l'applicazione di indagini molecolari.

3-L'analisi non evidenzia anomalie strutturali di ridottissima dimensione (mutazioni, microdelezioni) e mosaici a bassa percentuale.

4- Esiste la possibilità, limitata a rarissimi casi, di 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 di indagine applicate.

### **I campioni biologici oggetto dell'analisi saranno conservati per l'anno solare successivo alla data dell'esame.**

**Refertazione:** è prevista, salvo casi eccezionali:

per **villi coriali** entro 7 giorni dalla data di arrivo del campione in laboratorio per l'analisi diretta e entro 30 giorni per l'analisi colturale;

per **liquido amniotico** entro 25 giorni dalla data di arrivo del campione in laboratorio;

per **sangue fetale** entro e non oltre 4-6 giorni dalla data di arrivo del campione in laboratorio.

La sottoscritta ..... informata di quanto sopra, esprime il consenso alla diagnosi citogenetica prenatale.

Data .....

→ Firma .....

Firma della Persona che ha provveduto all'informativa e raccolto il consenso \_\_\_\_\_