



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"/>



MODULO PER RICHIESTA DI PRESTAZIONE **PRENATAL2FASTTEST®**

MD-LAB-02_01

TIPO DI CAMPIONE				
<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):				

DATI PAZIENTE				
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	

DATI PARTNER				
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	

INFORMAZIONI PER IL LABORATORIO – MOTIVO DELLA RICHIESTA:			
<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):			

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

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 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**

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 culturale. 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.

Analisi del Cariotipo

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 culturale 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.

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.

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 28 giorni per l'analisi culturale;
per liquido amniotico entro 21 giorni dalla data di arrivo del campione in laboratorio.

INFORMATIVA AL TEST ARRAY-CGH OLIGO 8x60K IN DIAGNOSI PRENATALE

L' a-CGH (array-based Comparative Genomic Hybridization) viene utilizzata per analizzare lo sbilanciamento del numero di copie di sequenze genomiche (microdelezioni/microduplicazioni) ad una risoluzione molto superiore a quella possibile con le tradizionali tecniche di citogenetica su metafasi. E' una tecnica a scopo di ricerca e non viene utilizzata di routine nelle procedure diagnostiche. Deve quindi essere considerata un test integrativo e non sostitutivo del cariotipo.

Il test viene eseguito per screening (quindi in assenza di anomalie ecografiche fetali o riarrangiamenti cromosomici) ad una risoluzione media maggiore di 600 Kb. In base alla copertura delle specifiche regioni in esame è tuttavia possibile individuare alterazioni di dimensioni inferiori (>100 Kb) soprattutto quando queste ricadano in siti associati a patologia.

Materiale di partenza e tempi di refertazione

Per effettuare il test sono in genere necessari 10 ml di liquido amniotico fresco o 3-4 frustoli di villi coriali. I tempi di refertazione sono di circa 5-7 giorni. In alcuni casi, per la qualità del prelievo e/o la settimana di gestazione, il materiale biologico potrebbe non essere sufficiente all'esecuzione del test e potrebbe quindi essere necessario attendere le colture cellulari (tempi di refertazione 21 giorni).

Il campione fetale deve sempre essere accompagnato da un campione ematico (suddiviso in eparina e EDTA) di entrambi i genitori (utilizzati solo nel caso serva un confronto feto-genitori).

Limiti

La tecnica a-CGH non evidenzia riarrangiamenti cromosomici bilanciati (traslocazioni reciproche e inversioni), né mosaicismi cellulari scarsamente rappresentati (<30%).

La tecnica non evidenzia eventuale contaminazione materna (contemporanea presenza nel campione da analizzare di cellule del feto e della madre) che potrebbe inficiare l'attendibilità del risultato. Per questo motivo, in caso di liquido amniotico ematico o prelievo di villi coriali, l'analisi viene eseguita previa confronto con il genotipo materno.

Il riscontro di sbilanciamenti può rendere necessarie tecniche aggiuntive per definire meglio un eventuale riarrangiamento cromosomico, con la eventuale estensione ad entrambi i genitori.

La tecnica non fornisce quindi informazioni patologie genetiche dovute ad altri meccanismi di insorgenza diversi da duplicazioni/delezioni di DNA.

Interpretazione dei risultati

Si informa che esistono alcune problematiche connesse con l'interpretazione dei risultati:

- numerose CNVs (Variazioni del Numero di Copie nel DNA), usualmente di piccole dimensioni, sono riscontrabili in individui normali e sono prive di significato patologico.

- sulla base delle attuali conoscenze scientifiche non risulta sempre possibile stabilire un'associazione diretta tra la CNV individuata e il quadro clinico presente nel paziente. Una CNV può essere già descritta in letteratura come variante benigna, come variante patologica, oppure può presentare un significato incerto, comportando quindi delle difficoltà interpretative.

- l'analisi potrebbe mettere in evidenza varianti con implicazioni cliniche non correlate all'indicazione (ad es. CMT1A neuropatia periferica ad insorgenza tardiva, predisposizione all'insorgenza di tumori etc), e in alcuni casi a trasmissione familiare.

- alcune CNVs sono descritte in associazione a patologie ad espressività variabile e penetranza incompleta (casi in cui il fenotipo clinico associato al riarrangiamento può non manifestarsi oppure manifestarsi con gravità variabile e non prevedibile) o a loci di suscettibilità

-alcune CNVs, anche se non descritte come unico elemento causativo di un fenotipo patologico ed ereditate da un genitore sano, possono agire come fattori predisponenti.

I sottoscritti:

Madre

Padre.....

essendo stati compiutamente informati sulle caratteristiche, le potenzialità e i limiti dell'esame prenatale basato sulla Analisi del Cariotipo e sulla tecnica Array-CGH oligo 8x60K, danno il proprio consenso all'analisi.

I campioni, i dati forniti e i risultati saranno trattati unicamente dal personale del Laboratorio incaricato a svolgere il test. I campioni biologici prelevati saranno conservati presso il Laboratorio per l'anno solare successivo alla data di esecuzione dell'esame .

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 Madre.....

Data

Firma Padre.....

Nome e Cognome (Timbro)

di chi ha raccolto il consenso :

Firma