

DIPARTIMENTO DI SCIENZE MEDICHE (UNIFE) UOL DI GENETICA MEDICA

DIPARTIMENTO MATERNO INFANTILE (OSPFE) UOC DI GENETICA MEDICA

Direttore: Prof.ssa Alessandra Ferlini - email : fla@unife.it

<http://www.ospfe.it/genetica-medica>

MOD-004-UOGM

INFORMATIVA PER ANALISI GENETICA POSTNATALE (DEFINIZIONE DELL'ASSETTO CROMOSOMICO)

Durante il colloquio in consulenza genetica Le hanno spiegato che:

- l'indagine è finalizzata ad individuare la presenza di sbilanciamenti genomici (anomalie/variazioni del numero e della struttura di cromosomi o di segmenti cromosomici);
- la sensibilità e l'accuratezza dell'analisi dipendono dal tipo di metodica (citogenetica, citogenetica molecolare, array CGH - aCGH) che verrà utilizzata. Le analisi per la ricerca di sbilanciamenti genomici non sono in grado di individuare mutazioni nella sequenza del DNA e, nel caso dell'aCGH, riarrangiamenti cromosomici bilanciati;
- in presenza di dubbi interpretativi possono essere utili ulteriori indagini di approfondimento. Tali indagini possono prevedere analisi su campioni di sangue dei genitori;
- la correlazione fra la presenza di anomalie/variazioni cromosomiche e le manifestazioni cliniche (fenotipo) non è sempre possibile (in alcuni casi il quadro clinico potrebbe manifestarsi in forma lieve o anche essere asintomatico);
- la negatività del test genetico non esclude la presenza di una patologia genetica con possibile ricorrenza nei familiari;
- vi è la possibilità di risultati inattesi derivanti dall'analisi dei dati genetici;
- l'informazione genetica è (e sarà) strettamente riservata come disposto dalla normativa sulla tutela dei dati personali (decreto legislativo 10 agosto 2018, n. 101);
- per tutte le analisi genetiche eseguite presso il laboratorio di questo Servizio riceverà responso scritto che sarà consegnato [] personalmente, [] per lettera, [] via PEC (indirizzo _____). I tempi e modi sono consultabili presso il sito del Servizio: www.ospfe.it/geneticamedica.
- i referti delle analisi effettuate presso il laboratorio analisi dell'Azienda verranno recapitati in originale a questo Servizio e consegnati all'utente insieme alla consulenza genetica, secondo le modalità di cui al punto precedente.
- l'erogazione della prestazione potrà richiedere il pagamento di un ticket, il cui importo varierà a seconda della metodica e del numero di indagini richieste dallo specifico percorso diagnostico.
- per le analisi genetiche eseguite presso il laboratorio di questo Servizio potranno essere utilizzati prodotti destinati ad uso ricerca.
- per le analisi genetiche NON eseguibili presso il Laboratorio di questo Servizio il campione biologico verrà inviato (debitamente de-identificato) al Laboratorio di _____ (Dott. _____) che assicura l'effettuazione dell'esame, con modalità certificate ed accreditate, in tempi utili per il perfezionamento delle informazioni ai sensi della legge 194/1978;
- il campione biologico, soltanto nel caso di aCGH, sarà conservato fino un massimo di 6 mesi per eventuale ripetizione degli esami;
- il campione biologico, soltanto nel caso di aCGH, potrà essere conservato (debitamente in forma anonima), successivamente ai 6 mesi, per ulteriori 10 anni, per effettuare eventuale ricerca medica;
- l'esame può mettere in luce la paternità terza: in tal caso potrebbero essere tratte conclusioni interpretative non corrette.

Nome del/la paziente, se maggiorenne (in stampatello) _____

Firma del/la paziente, se maggiorenne _____ Data _____

Se paziente minorenne:

Nome Genitore 1 (in stampatello) _____

Firma Genitore 1 _____

Data _____

Nome Genitore 2 (in stampatello) _____

Firma Genitore 2 _____

Data _____

Nome del rappresentante legale* (in stampatello) _____

Firma del rappresentante legale _____ Data _____

*In caso sia designato, quale rappresentante legale, l'amministratore di sostegno, il Medico Sperimentatore avrà cura di verificare che l'ordinanza di affidamento da parte del Giudice Tutelare comprenda anche la tutela della salute dell'amministrato.

Nome del medico che ha effettuato la consulenza genetica (in stampatello) _____

Firma del medico che ha effettuato la consulenza genetica _____ Data _____

Informazioni: Tel: 0532- 974403/237773

Prenotazioni consulenze genetiche in gravidanza: Tel. 0532- 236491 (lun-ven, 11-13)

Per altre consulenze: CUP Numero Verde 800532000

Sede Formativa della Scuola di Specializzazione in Genetica Medica UNIFE

Via Fossato di Mortara, 74 - 44121 Ferrara

e-mail segreteria: sog@unife.it; geneticamedica@pec.ospfe.it

DIPARTIMENTO DI SCIENZE MEDICHE (UNIFE) UOL DI GENETICA MEDICA

DIPARTIMENTO MATERNO INFANTILE (OSPFE) UOC DI GENETICA MEDICA

Direttore: Prof.ssa Alessandra Ferlini - email : fla@unife.it

<http://www.ospfe.it/genetica-medica>

MOD-004-UOGM

**CONSENSO PER ANALISI CITOGENETICA POSTNATALE
(DEFINIZIONE DELL'ASSETTO CROMOSOMICO)**

Io sottoscritto/a _____
[] Genitore /Rappresentante legale di _____
dichiaro di aver bene inteso tutti i punti **discussi durante il colloquio in consulenza genetica:**

Considerati e accettati tutti questi elementi [] **richiedo** [] **non richiedo** di effettuare:

[] cariotipo costituzionale, [] analisi citogenetica molecolare _____,

[] aCGH, su sangue periferico di me stesso/mio/a figlio/a.

[Si] [No] voglio essere informato su eventuali risultati incidentali di rilevanza clinica derivati dalla analisi

Richiedo inoltre che i dati genetici derivanti dall'analisi in oggetto vengano resi disponibili, oltre che al sottoscritto:

[Si] [No] a familiari che possano beneficiarne in termini di prevenzione o di consapevolezza delle scelte riproduttive

[Si] [No] al signor/signora _____

[Si] [No] al dottor _____

Per analisi aCGH:

[] Sono inoltre stato/a informato/a che potrà essere necessario effettuare prelievo anche nei genitori solo in presenza di risultati di apparente sbilanciamento cromosomico nel test eseguito sul figlio/a, al fine di verificarne, per una più completa interpretazione del dato, la natura familiare o "de novo".

Acconsento, inoltre, che i campioni biologici vengano utilizzati, oltre che per i test suddetti, anche per scopi di ricerca, purché **in forma debitamente anonima** e rispettando il segreto professionale.

[Si] [No]

Se paziente maggiorenne:

Nome del paziente (in stampatello) _____

Data _____

Firma del paziente _____

Se paziente minorenni:

Nome Genitore 1 (in stampatello) _____

Data _____

Firma Genitore 1 _____

Nome Genitore 2 (in stampatello) _____

Data _____

Firma Genitore 2 _____

Se paziente minorenni con un solo genitore presente al colloquio:

La/Il sottoscritta/o _____, in qualità di genitore del minore.....si
impegna a comunicare al Sig./Sig.ra..... in quanto altro genitore del minore.....
l'iter diagnostico genetico intrapreso presso la U.O. di Genetica Medica, nelle sue modalità, caratteristiche e ricadute.

Data _____

Firma del genitore _____

Nome del rappresentante legale*(in stampatello) _____

Firma del rappresentante legale _____ Data _____

*In caso sia designato il rappresentante legale, il medico sperimentatore avrà cura di verificare che l'ordinanza di affidamento da parte del giudice tutelare comprenda anche la tutela della salute dell'amministrato

Nome in stampatello del medico che ha raccolto il consenso _____

Firma e timbro del medico _____ Data _____

Informazioni: Tel: 0532- 974403/237773

Prenotazioni consulenze genetiche in gravidanza: Tel. 0532- 236491 (lun-ven, 11-13)

Per altre consulenze: CUP Numero Verde 800532000

Sede Formativa della Scuola di Specializzazione in Genetica Medica UNIFE

Via Fossato di Mortara, 74 - 44121 Ferrara

e-mail segreteria: sog@unife.it; geneticamedica@pec.ospfe.it