



E.O. Ospedali Galliera di Genova

(L.833/1978, art. 41; D.lgs n.517/1993 art. 4 c. 12)

Ospedale di rilievo nazionale e di alta specializzazione

(D.P.C.M. 14 luglio 1995)

Dipartimento di Scienze Genetiche, Perinatali e Ginecologiche

S.C Laboratorio di Genetica Umana
Direttore Dr. Domenico Coviello

S.S.D. Fisiopatologia Preconcezionale e Prenatale
Dirigente Responsabile Dr. Mario Lituania

S. C. Ostetricia e Ginecologia
Direttore: Dr. F.Gorlero

CONSENSO ALL'ESECUZIONE DELLA DIAGNOSI CITOGENETICA FETALE SU CELLULE DI VILLI CORIALI

ESAME CITOGENETICO

- L'indagine citogenetica fetale (o esame cromosomico) viene eseguita su cellule di origine placentare, prelevate mediante villocentesi. La diagnosi citogenetica fetale permette il riconoscimento di anomalie di numero e di struttura dei cromosomi ma non evidenzia patologie genetiche e/o malformative dovute ad altre cause.
- Le anomalie cromosomiche di numero più frequentemente riscontrate sono: la trisomia 21 (Sindrome di Down); la trisomia 13 (Sindrome di Patau); la trisomia 18 (Sindrome di Edwards); le anomalie di numero dei cromosomi sessuali (47,XXY;47,XXX; 47,XYY).
- E' inoltre possibile individuare alterazioni di struttura dei cromosomi (traslocazioni, inversioni, delezioni, "marker") che il feto puo' avere ereditato da un genitore (portatore sano) o che possono essersi verificate nelle sue cellule per la prima volta. Nel caso si riscontrasse un riarrangiamento strutturale, sarebbe necessario eseguire il cariotipo dei genitori per chiarire la situazione fetale.
- L'indagine cromosomica, per quanto accurata, non evidenzia anomalie strutturali di piccolissime dimensioni e/o microriarrangiamenti. Infatti solo sulla base di specifiche indicazioni cliniche (non ottenibili prima della nascita) e' possibile utilizzare tecniche specifiche per ricercare dette alterazioni.
- Qualora si riscontrasse una anomalia cromosomica fetale verranno valutate le possibili implicazioni e gli effetti sul feto. Esistono situazioni per le quali tale valutazione è estremamente complessa e può essere formulata soltanto sulla base di stime di rischio empiriche.
- In circa l'1% delle indagini e' possibile riscontrare la presenza di un mosaicismo fetto-placentare (= coesistenza di due linee cromosomiche di cui una normale e una con alterazione cromosomica) che nella maggior parte dei casi (80% circa) non coinvolge il feto. Se venisse identificato un mosaicismo, potranno essere necessari ulteriori approfondimenti diagnostici su un altro campione (liquido amniotico, sangue fetale).
- Il campione di villi coriali verra' suddiviso in due aliquote. Una aliquota verra' utilizzata per l'analisi mediante metodo diretto, l'altra per l'analisi dopo coltura. In assenza di una quantità sufficiente di villi coriali non sara' possibile l'allestimento di entrambi i preparati.
- L'analisi di entrambi i preparati, quello diretto e quello dopo coltura, ottimizza l'affidabilità della diagnosi. L'utilizzo di una sola delle due analisi porta ad un'affidabilità pari al 99%, dato ottenuto dall'esperienza internazionale pubblicata.
- In alcune situazioni è possibile riscontrare una discrepanza nei risultati ottenuti dalle due metodiche. In questa circostanza potrebbe rendersi necessario procedere ad ulteriori accertamenti di cui la paziente verra' informata in sede di consulenza genetica.
- In rari casi, per motivi generalmente correlati ad una ridotta crescita dei villi in coltura e ad assenza di cellule in divisione nel preparato diretto, non è possibile pervenire ad una diagnosi se non tramite l'effettuazione di un secondo prelievo.
- Le tecniche di laboratorio utilizzate per giungere al referto hanno un elevato grado di affidabilità. Tuttavia, esistono situazioni particolari che possono indurre indirettamente "in errore": crescita in coltura di cellule di origine materna, presenza di mosaicismo fetale non riscontrato nelle cellule esaminate o presenza di anomalie cromosomiche di struttura non rilevabili con le tecniche applicate.
- Al fine di garantire al massimo la "qualità", i criteri e gli standard da noi utilizzati per l'indagine citogenetica fetale sono quelli raccomandati dalle "Linee Guida" della Società Italiana di Genetica Umana.
- E' possibile che, per una più corretta interpretazione del risultato, si renda necessario:
 - approfondimento diagnostico mediante tecniche di citogenetica molecolare;
 - esecuzione dell'analisi citogenetica anche ai genitori.
- Il tempo richiesto per ottenere un risultato con il metodo diretto e' di norma di 7 giorni. Il tempo richiesto per completare l'indagine (metodo diretto + coltura) e' di norma di 21 giorni. In caso di risultati meritevoli di ulteriori approfondimenti o di un commento specifico, sara' cura del laboratorio contattare



E.O. Ospedali Galliera di Genova

(L.833/1978, art. 41; D.lgs n.517/1993 art. 4 c. 12)

Ospedale di rilievo nazionale e di alta specializzazione

(D.P.C.M. 14 luglio 1995)

Dipartimento di Scienze Genetiche, Perinatali e Ginecologiche

la struttura inviante. Per ottemperare alla vigente normativa in materia di tutela della riservatezza dei dati genetici, non sara' possibile comunicare alle pazienti risultati per via telefonica.

RICERCA RAPIDA ANEUPLOIDIE CR.13, 18, 21, X E Y MEDIANTE QF-PCR

- Dalle cellule di villi coriali e' possibile estrarre il DNA ed utilizzarlo per la ricerca di anomalie numeriche dei cromosomi 13, 18, 21, X e Y mediante QF-PCR. Tale esame deve essere richiesto dallo specialista su indicazione specifica e non e' sostitutivo del cariotipo.
- In condizioni normali, il tempo necessario per l'analisi e la refertazione con QF-PCR e' di 4 giorni lavorativi.
- La QF-PCR non permette di evidenziare rairrangamenti cromosomici strutturali, tetrasomie e mosaicismi.
- L'impossibilita' di pervenire ad una diagnosi puo' verificarsi per scarsita' del materiale prelevato o per contaminazione del campione con materiale di origine materna.
- E' possibile che il risultato richieda, per una sua piu' corretta interpretazione, l'estensione dell'esame ai genitori.
- Esiste la possibilita' di errore diagnostico, limitata a rari casi, dovuta a discordanza tra l'esito della diagnosi prenatale ed il cariotipo riscontrato alla nascita. Tale discordanza puo' essere imputata a cause diverse: contaminazione del campione con cellule di origine materna; mosaici a bassa percentuale, presenza di anomalie cromosomiche di struttura non rilevabili con le tecniche applicate.
- I criteri utilizzati per l'indagine con QF-PCR per i cr.13, 18, 21, X e Y sono quelli raccomandati dalle Linee Guida della Societa' di Genetica Umana (SIGU), dall'European Cytogenetic Association (ECA).
 - Il risultato della QF-PCR e' previsto di norma dopo 4 giorni lavorativi dalla data della richiesta dell'esame. In caso di risultati meritevoli di ulteriori approfondimenti o di un commento specifico, sara' cura del laboratorio contattare la struttura inviante. Per ottemperare alla vigente normativa in materia di tutela della riservatezza dei dati genetici, non sara' possibile comunicare alle pazienti risultati per via telefonica.

L'esecuzione della QF-PCR potra' essere richiesta dallo specialista nei casi di:

-scarsita' del campione prelevato dopo villocentesi

-impossibilita' di ottenere un risultato mediante una delle metodiche citogenetiche (metodo diretto o coltura)

La sottoscritta _____ nata a _____ il _____

dichiara

di aver ricevuto una dettagliata informazione e di aver compreso l'utilita' e i limiti delle analisi genetiche propostemi. Ho avuto modo di porre tutte le domande che ho ritenuto opportune e ho ricevuto risposte che considero esaurienti. Pertanto,

RICHIEDE LA DIAGNOSI CROMOSOMICA FETALE

Dichiara inoltre di Volere NON volere

che campioni di materiale biologico appartenenti al feto possano eventualmente essere conservati presso la Banca Cellule del Laboratorio di Genetica Umana dell'Ospedale Galliera e utilizzati, garantendo le vigenti norme sulla privacy, per studi o ricerche scientifiche senza fini di lucro.

Mi impegno, infine a comunicare tempestivamente ogni eventuale cambiamento di opinione in merito alla conservazione dei campioni.

Il trattamento dei dati personali e' conforme alle disposizioni contenute nel **Decreto Legislativo 30 giugno 2003, n. 196 Codice in materia di protezione dei dati personali** e nel **Provvedimento dell'Autorita' Garante del 22.02.2007 Autorizzazione al trattamento dei dati genetici.**

Una copia di questo consenso informato e del foglio informativo resteranno in mio possesso

Genova,..... In fede.....

Firma di chi ha illustrato e raccolto il consenso:.....



E.O. Ospedali Galliera di Genova

(L.833/1978, art. 41; D.lgs n.517/1993 art. 4 c. 12)

Ospedale di rilievo nazionale e di alta specializzazione

(D.P.C.M. 14 luglio 1995)

Dipartimento di Scienze Genetiche, Perinatali e Ginecologiche

La informiamo che se dopo il prelievo di VILLI CORIALI, non riceverà alcuna comunicazione ENTRO 1 SETTIMANA per il referto parziale ed entro 21 GIORNI per il referto completo, il risultato della diagnostica dovrà ritenersi normale