



Modulo di Unità Operativa	MU/BR/GB 301555 002 Rev. 5 del 20/11/2024 Pagina 1 di 5
DAI Patologia e Diagnostica --- Dipartimento dei Servizi di Laboratorio UOC Laboratorio Analisi	
CONSENSO ALLA DIAGNOSI CITOGENETICA PRENATALE SU CELLULE DI LIQUIDO AMNIOTICO	

L'indagine citogenetica prenatale ha lo scopo di accertare la presenza di anomalie cromosomiche numeriche e/o strutturali del cariotipo umano.

Esistono difetti congeniti che, non essendo associati ad anomalie cromosomiche, non possono essere diagnosticati mediante l'analisi citogenetica prenatale.

Un risultato che indichi normalità dei cromosomi e dei tests biochimici fetali non esclude la possibilità che il bambino possa avere difetti congeniti e/o ritardo mentale per altre malattie.

In rari casi non possono essere stabilite con certezza le conseguenze cliniche associate ad una anomalia cromosomica, i chiarimenti saranno forniti in sede di consulenza.

L'effettuazione della diagnosi prenatale non impegna ad effettuare l'aborto elettivo quando il feto risulti affetto.

Trattamento del campione

La componente cellulare del liquido amniotico viene raccolta e suddivisa in più colture indipendenti. La quantità minima di campione necessaria per l'allestimento delle colture è 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. Vi è la possibilità che le cellule non crescano (2% dei casi) e perciò non si ottenga alcun risultato e quindi può essere necessario ripetere l'esame. Il prelievo non può essere ripetuto più di una volta.

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.
2. In caso di riscontro di due o più linee cellulari con diverso cariotipo (mosaico) può rendersi necessaria una ulteriore indagine citogenetica su altro campione. In questa circostanza la paziente viene informata, in sede di consulenza genetica, riguardo alle possibilità di approfondimento diagnostico.
3. L'impossibilità di pervenire ad una diagnosi può verificarsi in rarissimi casi, per motivi generalmente correlati ad una ridotta crescita delle cellule in coltura oppure alla massiva presenza di sangue o meconio.
4. 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.
5. La qualità dei preparati cromosomici non garantisce la possibilità di individuare anomalie strutturali di ridottissima dimensione; la lettura del cariotipo non deve essere eseguita con bandeggio inferiore a 350 bande.
6. Esiste la possibilità di errore diagnostico, limitata a rarissimi casi, dovuta a discordanza fra l'esito della diagnosi citogenetica prenatale e 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 applicate.
7. La refertazione è prevista entro e non oltre 21 giorni dalla data dell'arrivo del campione in laboratorio.

Con questo documento la sottoscritta _____, informata di quanto sopra, esprime il consenso alla diagnosi prenatale, si assume tutti i rischi connessi a questa procedura e dichiara di avere ricevuto un'adeguata consulenza genetica sui limiti della diagnostica citogenetica prenatale.

☐ AUTORIZZA

☐ NON AUTORIZZA

il laboratorio al trattamento dei propri dati per le finalità e con le modalità descritte nell'informativa.

Data _____

Firma _____

Firma del genetista che ha raccolto e illustrato il consenso _____



Data _____

Sig. _____ nat _____ a _____ prov (_____)

il _____ residente a _____

Via _____ tel. _____

coniugat _____ con _____ consanguineità _____

inviato da:

☐ Medico di base dr. _____ tel _____

☐ Specialista dr. _____ tel _____

Motivo della richiesta

- età avanzata
- genitori portatori di traslocazioni bilanciate del cariotipo (*)
- precedenti gravidanze con anomalie cromosomiche (*)
- malattie monogeniche (*)
- test biochimici positivi per screening di anomalie cromosomiche (*)
- malformazioni ecografiche (*)
- ritardi mentali (*)
- altro (*)

(*) Specificare _____

NOTIZIE ANAMNESTICHE

Condizioni patologiche rilevanti e terapie praticate

Sviluppo puberale

Storia del caso

Esami di laboratorio (barrare se patologici):

- Emocromo • Esami funzionalità epatica e marcatori epatite ☐ Toxo-Test
- ☐ Rubeo-Test ☐ Citomegalovirus ☐ Marcatori HIV

Emogruppo _____ Rh _____

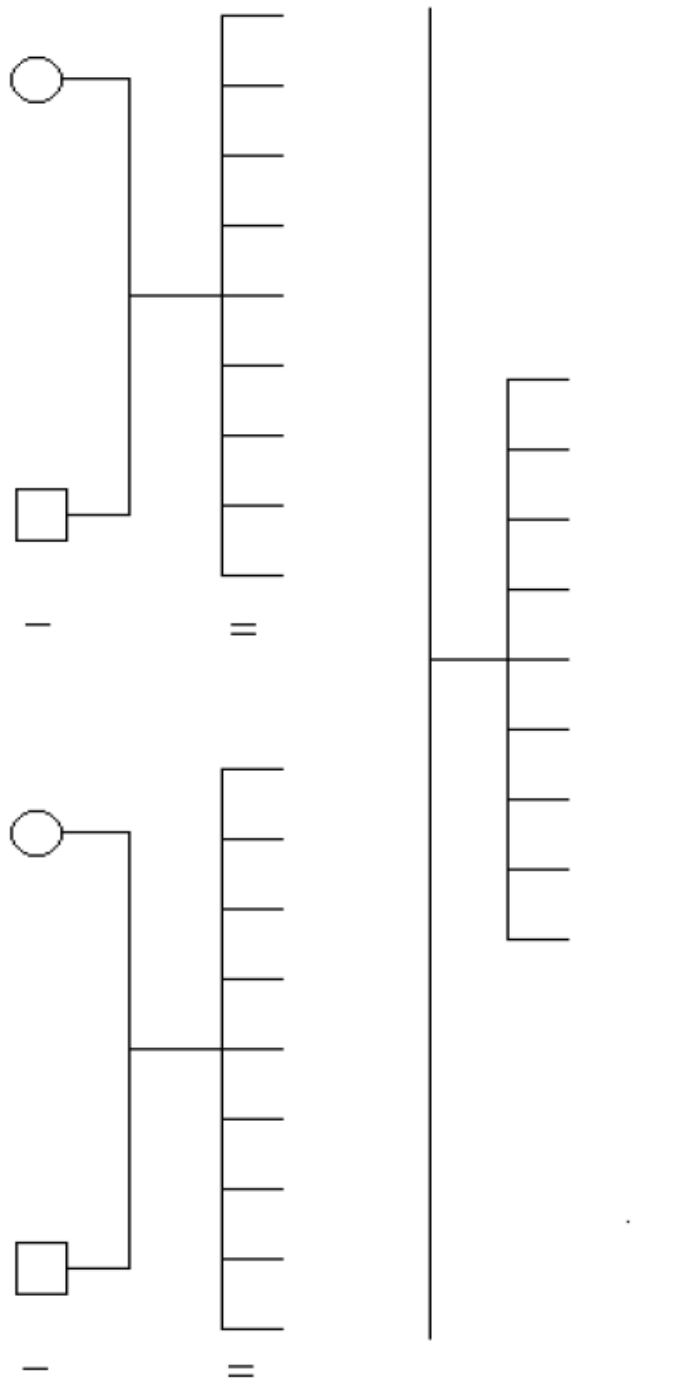
Terapie, esposizione ad agenti mutageni e teratogeni _____



Ultime mestruazioni _____

Datazione ecografica fetale _____

ANAMNESI FAMILIARE



NOTE :

