



## NOTA INFORMATIVA ALL'ESECUZIONE DI CARIOTIPO PRENATALE SU VILLI CORIALI

I test genetici rappresentano l'indagine del DNA, dell'RNA o dei cromosomi, finalizzata principalmente ad individuare o ad escludere:

- mutazioni associate a patologie genetiche;
- varianti polimorfiche responsabili della predisposizione genetica a malattie multifattoriali;
- la sensibilità/resistenza individuale a specifici trattamenti farmacologici.
- L'indagine citogenetica (o cariotipo o mappa cromosomica) fetale nel primo trimestre di gravidanza può essere eseguita su campioni di villi coriali o trofoblasto. I villi coriali prelevati vengono utilizzati per allestire due tipologie di coltura (a breve e lungo termine) sulle quali effettuare l'analisi cromosomica.
- 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 (es. Talassemia, labiopalatoschisi).
- Le anomalie cromosomiche di numero più frequentemente riscontrate sono la trisomia 21 (Sindrome di Down); la trisomia 18 (Sindrome di Edwards); le anomalie di numero (polisomie) dei cromosomi sessuali (47,XXY;47,XXX;47,XYY).
- E' inoltre possibile individuare alterazioni di struttura dei cromosomi (traslocazioni, inversioni, delezioni, "marker") che possono presentarsi per la prima volta nel feto o essere state ereditate da un genitore che ne è portatore. Pertanto nel caso venisse diagnosticato un riarrangiamento strutturale nel feto è necessario, per una corretta interpretazione del risultato, eseguire il cariotipo dei genitori.
- E' possibile inoltre che il risultato del test richieda per una più corretta interpretazione l'applicazione di ulteriori indagini molecolari.
- L'indagine cromosomica, per quanto accurata, può non evidenziare anomalie strutturali di piccole dimensioni e/o microriarrangiamenti. Infatti solo sulla base di specifiche indicazioni cliniche (non ottenibili prima della nascita) è possibile utilizzare tecniche specifiche per ricercare dette alterazioni.
- Qualora si riscontrasse un' 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 empiriche di rischio.
- In circa l'1-2% delle indagini cromosomiche su villo coriale, si riscontra un mosaicismo (=coesistenza di due o più linee cellulari con assetto cromosomico differente, in genere una normale e l'altra/e con alterazione cromosomica). In queste situazioni potrebbero essere necessari ulteriori approfondimenti su altri tessuti fetali (liquido amniotico, sangue fetale) in quanto nella maggior parte dei casi, l'anomalia non coinvolge il feto. Le implicazioni per il feto derivanti dalla presenza di un mosaicismo placentare sono complesse e verranno chiarite, in relazione alla specifica situazione, attraverso la consulenza genetica.
- In un ridotto numero di casi è possibile che una mancata crescita in vitro delle cellule fetali o la scarsità del materiale prelevato non consenta di pervenire ad una diagnosi citogenetica.
- Le tecniche di laboratorio utilizzate per giungere al referto hanno un elevato grado di affidabilità. Tuttavia, esiste la possibilità di discordanza, limitata a rarissimi casi, fra l'esito della diagnosi citogenetica prenatale ed il cariotipo riscontrato alla nascita. Ciò può essere dovuto a crescita in coltura di cellule di origine materna, o a presenza di mosaicismo fetale non riscontrato nelle cellule esaminate, o a presenza di anomalie di struttura molto piccole e 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.
- Le analisi vengono eseguite presso la UO di Genetica e la disponibilità del referto (da ritirarsi in UO Ginecologia) è di norma entro 21 giorni.

*Per informazioni è possibile contattare l'U.O. di Genetica ai seguenti recapiti:*

tel. 031-5859087 031-5859907

e-mail [citogenetica@asst-lariana.it](mailto:citogenetica@asst-lariana.it)



## INFORMATIVA SUL TRATTAMENTO DEI DATI GENETICI

(art. 13 del Codice in materia di protezione dei dati personali e Autorizzazione del Garante al trattamento dei dati genetici )

Gentile signora/e,

l'Azienda Ospedaliera desidera informarla che utilizza il Suo materiale biologico, i Suoi dati anagrafici e genealogici e le informazioni sul Suo stato di salute e su quella dei Suoi familiari soltanto nella misura in cui questi sono indispensabili per le attività necessarie a determinare i risultati del *test* da Lei richiesto e per fornirLe un'appropriate consulenza genetica.

A tal fine, i campioni e i dati da Lei forniti e quelli sulla Sua costituzione genetica risultanti dal *test* sono trattati con modalità, anche informatizzate, soltanto dal personale del Laboratorio incaricato di svolgere le procedure connesse all'esecuzione del *test*.

Dopo l'esecuzione del *test* i Suoi campioni biologici vengono conservati presso il Laboratorio per il periodo di tempo strettamente necessario all'eventuale verifica dei risultati, salvo che Lei acconsenta alla loro conservazione per un periodo più lungo per scopi di ricerca scientifica, secondo quanto illustrato nel modulo che Le verrà sottoposto. Anche i risultati del *test* sono conservati presso il Laboratorio in conformità ai vigenti obblighi normativi sulla conservazione dei documenti diagnostici (*attualmente è in vigore la circolare del Ministero della Sanità n. 61 del 19 dicembre 1986, che indica che la documentazione diagnostica di laboratorio deve essere conservata per venti anni*).

Tali risultati verranno forniti a Lei o alle persone da Lei delegate per iscritto e potranno essere portati a conoscenza di terzi soltanto su Sua indicazione. I medesimi risultati non saranno comunicati ad altri soggetti, salvo che, sulla base di una specifica richiesta fondata su adeguata documentazione sanitaria, risultino indispensabili per la tutela della salute di un Suo familiare.

I campioni biologici prelevati e i dati che La riguardano sono indispensabili per lo svolgimento del *test*: senza di essi non sarà possibile eseguirlo.

Dall'esecuzione del *test* da Lei richiesto potrebbero essere ottenuti risultati inattesi (ad es. informazioni su rapporti di consanguineità, o relativi alla possibilità di sviluppare malattie su base genetica). Queste informazioni Le verranno quindi fornite su Sua indicazione, evidenziando, tra esse, quelle eventualmente utili per la cura della Sua salute o per consentirLe di adottare una scelta riproduttiva consapevole.

Lei potrà in ogni caso e in qualsiasi momento conoscere tutti i dati che La riguardano, sapere come sono stati acquisiti, verificare se sono esatti, completi ed aggiornati, nonché far valere ogni altro Suo diritto al riguardo, scrivendo all'Azienda Ospedaliera "Ospedale Sant'Anna" – Via Napoleona 60 – 22100 COMO, o contattando il Responsabile del Reparto o del Servizio che Le eroga la prestazione.

*Per informazioni è possibile contattare l'U.O. di Genetica ai seguenti recapiti:*

*tel. 031-5859087 031-5859907*

*e-mail [citogenetica@asst-lariana.it](mailto:citogenetica@asst-lariana.it)*

### **CONSEGNARE COPIA AL PAZIENTE**

Informativa elaborata nell'ambito del tavolo di lavoro istituito tra il Garante per la Privacy e la Società Italiana di Genetica Umana (SIGU)