



**AZIENDA OSPEDALIERA OSPEDALE SANT'ANNA DI COMO**

**NOTA INFORMATIVA per la ricerca di microdelezioni/microduplicazioni  
mediante CARIOTIPO MOLECOLARE (array-CGH)**

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'analisi array-CGH (Ibridazione Genomica Comparativa basata su microarray) è impiegata per la diagnosi di anomalie cromosomiche quantitative, cioè di CNVs (= Copy Number Variations) in forma di delezioni o duplicazioni. Può essere intesa come un'integrazione dell'esame del cariotipo convenzionale, il cui limite di risoluzione è di 6-10 Mb (6-10 milioni di basi). Al contrario, tramite a-CGH, possono essere evidenziate anomalie genomiche di dimensioni più ridotte, piccole fino a 100 kb (centomila basi) o anche meno. Nell'ambito di grandezza compreso fra 10 Mb (limite dell'esame cromosomico convenzionale) e 100 kb (limite usuale dell'array-CGH) si collocano numerosi riarrangiamenti cromosomici responsabili di sindromi costituzionali con ritardo psicomotorio e anomalie fenotipiche multiple.

Si informa che esistono alcuni limiti connessi all'interpretazione dei risultati, legati ai seguenti aspetti:

1) La tecnica di array-CGH non è in grado di evidenziare riarrangiamenti cromosomici bilanciati (traslocazioni reciproche e inversioni) né bassi mosaicismi (presenza di due linee cellulari con differente assetto cromosomico, delle quali una scarsamente rappresentata).

2) Le CNVs diagnosticabili tramite array-CGH si stratificano nelle seguenti categorie prognostiche:

- a) con significato benigno in quanto sono riscontrabili in individui normali e sono prive di significato patologico;
- b) con significato patologico noto;
- c) con significato incerto in quanto non ancora note o caratterizzate dalla comunità medico-scientifica. Nell'ambito di questa stratificazione, potrebbero rendersi necessarie ulteriori indagini, incluso lo studio di entrambi i genitori del caso indice al fine di valutare la presenza della stessa variazione.

Potrebbe rendersi necessario ripetere un prelievo di sangue del paziente, sia per conferma dei risultati tramite tecniche differenti sia, in rari casi, a causa di problemi tecnici, assenza o scarsità di materiale (DNA).

Le analisi vengono eseguite presso la UO di Genetica e la consegna dei risultati avviene di norma entro 60 giorni.

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

tel. 031-5859087 031-5859907 e-mail [citogenetica@hsacomo.org](mailto:citogenetica@hsacomo.org)



Sede Legale: Via Napoleona, 60 – 22100 COMO codice fiscale e partita iva: 02166380135

PEC: [protocollo@pec.hsacomo.org](mailto:protocollo@pec.hsacomo.org)



**AZIENDA OSPEDALIERA OSPEDALE SANT'ANNA DI COMO**

## **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'appropriata 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.

### **CONSEGNARE COPIA AL PAZIENTE**