



NOTA INFORMATIVA PER L'ESECUZIONE DI CARIOTIPO POSTNATALE

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 del cariotipo (o mappa cromosomica) post-natale viene eseguita su campioni di sangue.

La diagnosi citogenetica permette il riconoscimento di anomalie di numero e di struttura dei cromosomi. I cromosomi umani sono 46 per ogni cellula, divisi in 23 coppie; ogni coppia è formata da un cromosoma di origine materna ed uno di origine paterna. La ventitreesima coppia differenzia i due sessi: la femmina presenta due cromosomi X, il maschio un cromosoma X ed un cromosoma Y.

L'analisi citogenetica non evidenzia patologie genetiche e/o malformative dovute ad altre cause (esempio: Talassemia, fibrosi cistica, labiopalatoschisi).

L'esame del cariotipo è utile in situazioni quali: i) Infertilità; ii) Poliabortività; iii) Note dismorfiche con/senza ritardo mentale; iv) Anomalie cromosomiche in precedenti gravidanze; v) Familiarità per patologie cromosomiche.

L'indagine cromosomica, per quanto accurata, può non evidenziare anomalie strutturali di piccole dimensioni.

E' possibile inoltre che il risultato del test richieda per una più corretta interpretazione l'applicazione di ulteriori indagini molecolari (es. FISH).

In circa l'1% delle indagini cromosomiche si riscontra un mosaicismo di due o più linee cellulari con assetto cromosomico differente, (= coesistenza di due o più linee cellulari con diverso corredo cromosomico, in genere una normale e l'altra anomala). In queste situazioni potrebbero essere necessari ulteriori approfondimenti su tessuto cutaneo.

In un ridotto numero di casi è possibile che una mancata crescita in vitro delle cellule ematiche non consenta di pervenire ad una diagnosi, rendendo necessario un nuovo prelievo.

I risultati di un test genetico possono riguardare, oltre al soggetto che lo ha eseguito, anche gli altri componenti del nucleo familiare, in quanto le anomalie genetiche possono essere ereditabili e/o trasmissibili. I criteri e gli standard da noi utilizzati per l'indagine citogenetica sono quelli raccomandati dalle Linee Guida della Società Italiana di Genetica Umana.

Le analisi vengono eseguite presso la UO di Genetica e la consegna dei risultati avviene di norma entro 28 giorni.

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

tel. 031-5859087 031-5859907

e-mail citogenetica@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