

L'esecuzione di indagini genetiche ha come presupposto legislativo la concessione del consenso da parte del paziente, trattandosi di percorsi diagnostici che portano a conoscenza di dati genetici della persona. Si chiede pertanto di leggere questo schema di consenso che spiega sinteticamente gli scopi dell'esame e le modalità di esecuzione.

L'indagine citogenetica post-natale ha lo scopo di accertare l'eventuale presenza di anomalie cromosomiche, sia numeriche che strutturali; esistono tuttavia difetti congeniti che non possono essere diagnosticati mediante l'analisi citogenetica in quanto non associati ad anomalie cromosomiche.

Per effettuare l'analisi è necessario acquisire circa 5 ml di sangue venoso da cui vengono allestite due colture indipendenti.

DIAGNOSI

I criteri utilizzati per l'indagine citogenetica sono quelli raccomandati dalle linee guida della Società Italiana di Genetica Umana.

1. In caso di riscontro di due o più linee cellulari con diverso cariotipo (mosaicismo) può rendersi necessaria una ulteriore indagine citogenetica su altro campione. In questa circostanza il paziente viene informato riguardo alle possibilità di approfondimento diagnostico.
2. L'impossibilità di pervenire ad una diagnosi può verificarsi in rarissimi casi, per una ridotta crescita cellulare in coltura. In tal caso è necessario ripetere il prelievo.
3. L'analisi cromosomica si effettua su metafasi ad una risoluzione media di circa 400 bande. Per questo possono sfuggire alla diagnosi piccoli riarrangiamenti di struttura evidenziabili con tecniche ad alta risoluzione o con indagini di citogenetica molecolare.
4. La refertazione è prevista di norma entro 30 giorni dalla data dell'arrivo del campione in laboratorio.
5. Tutti i risultati delle analisi genetiche, così come ogni altro atto medico, sono da considerarsi strettamente confidenziali e sottoposti al vincolo del segreto professionale.

Il sottoscritto _____ nato
a _____ il ___/___/_____ residente in _____
prov _____ CAP _____ via _____ n _____ tel _____ in base alle
informazioni ricevute, esprime il *consenso alla diagnosi citogenetica post-natale*.

Data _____

Firma della paziente _____

Firma del tutore legale _____

Firma del Medico che ha raccolto il consenso _____

