



FOGLIO INFORMATIVO E CONSENSO PER IL/LA PAZIENTE PER ANALISI GENETICHE  
**TEST PRENATALE NON INVASIVO**

Gentile Signora,  
in base ai dati clinici e agli accertamenti eseguiti emerge la necessità che Lei si sottoponga **TEST PRENATALE NON INVASIVO MEDIANTE ANALISI DEL DNA FETALE DAL SANGUE MATERNO.**

**Quali sono lo scopo e la metodica dell'esame di laboratorio cui verrà sottoposto?**

"myPrenatal" è un test prenatale non invasivo che, attraverso l'analisi del DNA fetale libero circolante, isolato da un campione di sangue materno, valuta la presenza di specifiche anomalie cromosomiche (aneuploidie) fetali comuni in gravidanza. Si tratta di anomalie che hanno in comune l'alterazione del numero dei cromosomi, presenti in un numero maggiore o minore rispetto al cariotipo umano normale femminile (46, XX) e maschile (46, XY).

Il referto è di facile lettura e consiste principalmente in due risultati alternativi:

- **Aneuploidia presente:** indica la presenza di aneuploidia cromosomica. Il test è compatibile con la presenza nel feto di un'aneuploidia per uno (o più) dei cromosomi investigati. L'affidabilità del risultato è riportata nella sezione "Accuratezza del test" del referto. Tale risultato è suggestivo della presenza di una delle condizioni cromosomiche patologiche indagate ma non assicura che il feto abbia tale condizione. In caso di rilevazione di una o più aneuploidie si consiglia di eseguire un test di diagnosi prenatale invasiva come la Villocentesi o l'Amniocentesi per la conferma del risultato, come vi sarà spiegato dal nostro genetista in sede di consulenza genetica;
- **Aneuploidia non presente:** indica l'assenza di aneuploidia a livello di uno (o più) dei cromosomi investigati. Il risultato del test ha un'attendibilità superiore al 99.9% per la Trisomia 21 e di poco inferiore per le altre aneuploidie indagate. Questo risultato comunque, non assicura che nel feto non siano presenti tali anomalie. L'affidabilità del risultato è riportata nella sezione "Accuratezza del test" del referto.

In alcuni casi il test potrebbe produrre un *risultato non ottimale*. In questa eventualità potrebbe essere richiesto alla gestante il prelievo di un nuovo campione ematico al fine di ripetere l'esame. In altri casi, l'esame potrebbe fornire un *risultato ambiguo* (aneuploidia sospetta) che può essere compatibile con la presenza di aneuploidia cromosomica fetale (risultato borderline). In tal caso verrà consigliato di confermare il risultato mediante diagnosi prenatale invasiva.

**Quali sindromi vengono diagnosticate presso i nostri laboratori**

Il test valuta la presenza di aneuploidie cromosomiche relative ai cromosomi 21 (**Sindrome di Down**, tre copie del cromosoma 21, con un'incidenza di 1/700 nati vivi), 18 (**Sindrome di Edwards**, tre copie del cromosoma 18, con un'incidenza di circa 1/7.000 nati vivi), 13 (**Sindrome di Patau**, tre copie del cromosoma 13, con un'incidenza di 1/10.000 nati vivi) di aneuploidie dei cromosomi sessuali (monosomia del cromosoma X o **sindrome di Turner**, **Trisomia X**, **Sindrome di Klinefelter**, XXY, e la **sindrome di Jacobs**, XYY). Su specifica richiesta della paziente il test può valutare anche la presenza di aneuploidie dei restanti cromosomi e di rare anomalie cromosomiche denominate Copy Number Variants (CNV) > 7 Mb in cui i frammenti di DNA mancanti o in eccesso sono associati ad un ampio spettro di alterazioni come, ad esempio, disabilità intellettiva e/o malformazioni congenite

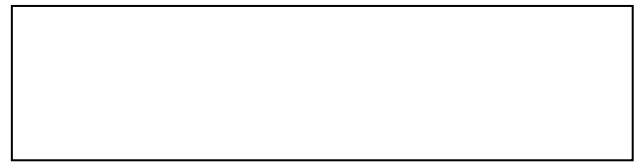
**L'effettuazione dell'esame cosa richiede?**

Il test "myPrenatal" viene eseguito presso il laboratorio Veritas Intercontinental in Europa su un prelievo ematico della gestante in quanto, durante la gravidanza, nel sangue materno circolano frammenti di DNA di origine fetale, rilevabili a partire dalla 5<sup>a</sup> settimana di gestazione, la cui concentrazione aumenta nel corso della gravidanza. Il DNA fetale viene poi degradato dopo il parto. Perché si abbia una quantità di DNA fetale sufficiente ad assicurare un'elevata specificità e sensibilità del test è sufficiente attendere la 11<sup>a</sup> settimana di gravidanza. Il trattamento del campione raccolto consente di analizzare la componente plasmatica del sangue materno in cui è contenuto il DNA fetale libero. In seguito, specifiche regioni cromosomiche vengono sequenziate ad elevata processività (circa 30 milioni di sequenze), mediante tecnologia NGS (Next Generation Sequencing) con letture paired-end (bidirezionali). Le sequenze vengono poi quantificate attraverso un'avanzata analisi bioinformatica in grado di individuare la presenza di eventuali anomalie cromosomiche fetali

**Quali sono i possibili rischi e i benefici derivanti dall'esame?**

Il test prenatale non invasivo "myPrenatal" ha dimostrato una specificità del 99% per tutte le principali aneuploidie fetali. In generale, la percentuale di falsi positivi è inferiore allo 0,1%. Ciò indica che, sebbene la possibilità di errore del test sia estremamente bassa, questo tuttavia non è del tutto escluso.

Il test myPrenatal è validato su gravidanze singole o gemellari (mono e dizigotiche), con un minimo di 11 settimane di gestazione. Il test non può escludere la presenza di tutte le possibili aneuploidie a carico del feto, poiché valuta soltanto le aneuploidie dei cromosomi 21, 18, 13 e le principali aneuploidie dei cromosomi sessuali. Solo su specifica richiesta della paziente è possibile valutare anche le aneuploidie dei restanti cromosomi e di rare CNV >7Mb. Pertanto, questo test non è da considerarsi sostitutivo della diagnosi prenatale invasiva (Villocentesi o Amniocentesi). L'esame non è in grado di evidenziare le alterazioni cromosomiche strutturali bilanciate e



sbilanciate, le alterazioni parziali dei cromosomi analizzati, le poliploidie, i mosaicismi cromosomici fetali e/o placentari a bassa percentuale (ossia la presenza di due linee cellulari con differente assetto cromosomico, con una linea cellulare scarsamente rappresentata). Inoltre, il test non è indicato per la ricerca nel feto di malattie genetiche ereditarie a trasmissione mendeliana, poiché non può rilevare mutazioni puntiformi e difetti di metilazione. Nelle gravidanze gemellari non è possibile valutare le aneuploidie dei cromosomi sessuali ma solo quelle degli autosomi e, in caso di positività, non è possibile discriminare quale feto (o entrambi i feti) sia portatore della aneuploidia. Nella determinazione del sesso è possibile riscontrare la presenza/assenza del cromosoma Y ma, in caso di positività, anche in questo caso non è possibile determinare se solo uno o entrambi i feti siano di sesso maschile. Il sesso del feto viene indicato come maschile o femminile, a seconda della presenza/assenza del cromosoma Y, ma non fornisce informazioni sulla eventuale presenza del gene SRY. Il test potrebbe dare un risultato positivo in caso di mosaicismo cromosomico anche se questo potrebbe essere confinato alla placenta.

In presenza di quadri malformativi fetali riscontrati in ecografia, suggestivi di patologia cromosomica, è raccomandato un approfondimento con altre tipologie di indagini prenatali, su villi coriali o liquido amniotico, in considerazione della più elevata *detection rate*. Infine, sebbene il test "myPrenatal" sia molto accurato e attendibile, i risultati non sono da considerarsi diagnostici e devono essere valutati nel contesto del quadro clinico della gestante e della sua anamnesi familiare. Un risultato "NEGATIVO – assenza di aneuploidia cromosomica" riduce notevolmente la possibilità che il feto abbia una aneuploidia a carico dei cromosomi esaminati, ma non può escludere che vi siano altre anomalie sia numeriche sia strutturali del cariotipo, nè garantire che il feto sia sano. Questo test non rileva lo stato di salute della madre. Il test "myPrenatal" non può essere effettuato da gestanti portatrici esse stesse di aneuploidie, pertanto occorre ricordare che la presenza di anomalie dei cromosomi sessuali nella madre (omogenee o a mosaico) può interferire con l'accuratezza dei risultati riguardanti i cromosomi sessuali fetali.

### **Quali alternative ci sono?**

L'analisi del DNA mediante un test prenatale non invasivo (NIPT) non è l'unica modalità per determinare il rischio di patologie genetiche durante la gravidanza. Un'indagine citogenetica più approfondita può essere ottenuta mediante una diagnosi prenatale invasiva, da eseguirsi sui villi coriali o sul liquido amniotico. La villocentesi consiste in un prelievo dei villi coriali: si tratta di tessuto placentare di origine fetale. Questo esame si effettua tra la 11<sup>a</sup> e la 12<sup>a</sup> settimana di gravidanza, mediante un prelievo transaddominale ecoguidato di frammenti della placenta. La villocentesi comporta un rischio di aborto spontaneo intorno all'1%. L'amniocentesi, invece, consiste nel prelievo transaddominale ecoguidato di liquido amniotico e si esegue tra la 16<sup>a</sup> e la 18<sup>a</sup> settimana di gravidanza. L'amniocentesi, che analizza le cellule fetali presenti nel liquido amniotico, comporta un rischio di aborto spontaneo dello 0,5%. Queste indagini invasive possono fornire un'analisi cromosomica completa del feto e sono raccomandate in particolar modo a gestanti di età superiore a 35 anni.

### **Come vengono tutelati i miei dati personali e particolari?**

Ai sensi dell'art. 13 del Regolamento (UE) 2016/679 relativo alla protezione delle persone fisiche con riguardo al trattamento dei dati personali, La informiamo che i Suoi dati personali e particolari verranno trattati in conformità alla normativa vigente per l'esecuzione della prestazione e specifiche attività connesse; qualora Lei non consentisse o non fornisse i dati richiesti non si potrà procedere in tutto o in parte all'esecuzione della prestazione stessa.

Qualora Lei acconsentisse, i risultati dei suoi esami potranno essere utilizzati per attività di ricerca scientifica, in forma anonima. I trattamenti saranno eseguiti sulle basi giuridiche previste dall'art. 6, comma 1, lett. b) (esecuzione del contratto di prestazione di servizi sanitari di cui Lei è fruitore), lett. c) (trattamenti necessari per adempiere ad obblighi legali gravanti sul nostro Istituto). Per quanto concerne i dati particolari, saranno trattati in forza della base giuridica prevista dall'art. 9, comma 2, lett. h) (il trattamento è necessario per finalità di medicina preventiva o di medicina del lavoro, [...], diagnosi, assistenza o terapia sanitaria o conformemente al contratto con un professionista della sanità) o dei Suoi consensi. I Suoi dati personali e particolari saranno conservati per un periodo non superiore a quello necessario per adempiere agli obblighi o ai compiti oggetto della nostra prestazione sanitaria. Al termine del periodo, i Suoi dati saranno distrutti, salvo che per l'eventuale conservazione, a norma di legge, dell'atto o del documento che li contiene.

I suoi dati personali e particolari potranno essere comunicati:

- per finalità di prevenzione, accertamento e repressione dei reati, con l'osservanza delle norme che regolano la materia;
- per esigenze gestionali e amministrative i dati sono comunicati alle ATS competenti e alla Regione, ai fini contabili di rimborso delle prestazioni offerte o di altri adempimenti previsti dalla legge e/o regolamenti in vigore;
- in caso di infortunio o lesione personale e/o nel caso di adesione a Fondi/Casse/Assicurazioni la sua documentazione clinica potrà essere trasmessa alle compagnie assicurative oppure a Fondi/Casse, con le quali è stata stipulata polizza assicurativa/convenzione;
- previo accordo/consenso specifico e nel rispetto della legge, parte dei dati potranno essere comunicati a Suoi parenti, affini, conviventi more uxorio o terzi.



Il Regolamento (UE) 2016/679 Le conferisce taluni diritti, tra i quali – ai sensi dell’art. 13 – Le ricordiamo il diritto di chiedere al Titolare del trattamento l'accesso ai dati personali, la rettifica o la cancellazione degli stessi, la limitazione del trattamento che lo riguarda, nonché il diritto di opporsi a tale trattamento, oltre al diritto alla portabilità dei dati e il diritto di proporre reclamo all’Autorità Garante per la protezione dei dati personali. Per esercitarli dovrà inviare raccomandata r.r. indirizzata all’ Istituto Auxologico Italiano - Direzione Generale – Via L. Ariosto 13 – 20145 Milano, oppure mezzo fax al n. 02.619112204 oppure contattando il Responsabile della Protezione Dati al seguente indirizzo e-mail: [dpo@auxologico.it](mailto:dpo@auxologico.it)".

**A chi chiedere ulteriori informazioni?**

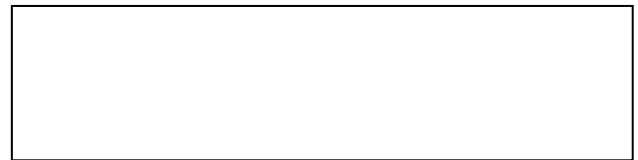
Se desiderasse ulteriori informazioni su questo esame può contattare, dal lunedì al venerdì e dalle ore 9.00 alle ore 12.00, la Responsabile del Laboratorio di Genetica Medica che sarà lieta di aiutarLa:

Anna Maria Di Blasio, Medico, Responsabile di Laboratorio

02-61911.2576

---

Ulteriori informazioni potranno essere richieste via e-mail agli indirizzi [genemol@auxologico.it](mailto:genemol@auxologico.it) e [a.diblasio@auxologico.it](mailto:a.diblasio@auxologico.it).



### DICHIARAZIONE DEL MEDICO

Dichiaro di aver fornito al/alla paziente informazioni complete e spiegazioni dettagliate circa le finalità, le modalità di esecuzione, le eventuali complicanze del trattamento sanitario proposto, le possibili alternative e i rischi del non trattamento con riferimento all'ANALISI GENETICA PRENATALE NON INVASIVA.

Data \_\_\_\_\_

Timbro e firma medico \_\_\_\_\_

### CONSENSO INFORMATO DEL PAZIENTE ALLA PRESTAZIONE

COMPILARE IN STAMPATELLO LEGGIBILE

Il/la sottoscritto/a ..... Nato/a ..... il .....

in qualità di paziente

o in qualità di  Tutore  Legale rappresentate  Amministratore di sostegno  Genitore  
(compilare anche la modulistica per i genitori)

cognome e nome paziente .....

Numero telefono .....

Ulteriori informazioni che ritiene utili per il Laboratorio: .....

Medico specialista (cognome, nome e specialità) .....

o struttura ..... che ha richiesto l'analisi

**Con la sottoscrizione del presente modulo dichiaro di aver letto e compreso la sopraesposta informativa, di aver ottenuto tutte le informazioni richieste sulle finalità, il significato, i limiti e le implicazioni che potrebbero derivare dall'esecuzione dell'analisi che mi è stata proposta ed esprimo liberamente il consenso**

- al trattamento dei dati personali, particolari e genetici per fini di diagnosi e cura
- all'utilizzo a scopo diagnostico del campione biologico prelevatomi o prelevato a:

.....  
(cognome e nome del paziente, data di nascita)

#### RISULTATI INATTESI

Nel caso in cui il test rivelasse risultati non prettamente legati all'analisi richiesta (cosiddetti "risultati inattesi") che possono avere un beneficio in termini di terapia, prevenzione o consapevolezza sulle scelte riproduttive desidero essere informata/o:

SI  NO

#### COMUNICAZIONE DEI RISULTATI

**Accenso**  **Non accenso** alla comunicazione del risultato dell'indagine al medico inviante:

..... (cognome e nome medico)

..... (telefono)

..... (mail)

**Accenso**  **Non accenso** a rendere partecipi dei risultati dell'indagine i miei familiari, qualora ne facciano richiesta

**Accenso**  **Non accenso** alla conservazione del proprio campione biologico, anche dopo la conclusione dell'indagine, per eventuali controlli che si rendessero necessari in caso di controversie

**Accenso**  **Non accenso** all'utilizzo del materiale biologico e i miei dati, nel rispetto della normativa vigente in materia di protezione dei dati personali per approfondimenti a fini diagnostici

- presso il Centro che esegue l'analisi:

**SI**  **NO**

- presso altri Centri anche al di fuori dell'Unione Europea:

**SI**  **NO**

**Accenso**  **Non accenso** all'utilizzo dei materiali biologici e dei referti risultanti per studi e ricerche finalizzate alla tutela della collettività in campo medico, biomedico ed epidemiologico come ad esempio la partecipazione a programmi di Valutazione Esterna della Qualità per le prestazioni di citogenetica (prevista dalla Regione Lombardia con decreto Dir Gen Welfare n. 1612 dell'8 febbraio 2018) mediante invio, in forma anonima, di immagini, referti e materiali biologici.

Data \_\_\_\_\_

**Firma del paziente**

e/o del/dei suo/suoi rappresentante/i legalmente riconosciuto/i  
(tutore, curatore, amministratore di sostegno, genitori\*)

Le ricordiamo che può in qualsiasi momento REVOCARE il presente consenso



**CONSENSO PER FINI DIVERSI DA DIAGNOSI E CURA E UTILIZZO DEL CAMPIONE PER STUDI E RICERCHE (NON OBBLIGATORIO)**

E' dimostrato come la ricerca scientifica migliori la qualità delle cure. Le chiediamo pertanto la possibilità di utilizzare i suoi dati clinici e il materiale biologico prelevato, in modo assolutamente anonimo, per approfondire le nostre conoscenze attraverso progetti istituzionali di ricerca, con lo scopo di migliorare ulteriormente la qualità delle cure che eroghiamo, anche a Lei. Con la sottoscrizione acconsente

- alla conservazione e all'uso dei dati personali per fini statistici, epidemiologici e di ricerca scientifica, escludendo, in ogni caso, la possibilità di identificare la persona e, sempre in forma anonima, alla possibilità di essere trasferiti con le modalità previste dalla legge a Enti partner per esclusivi scopi di ricerca scientifica
- alla presentazione dei dati in congressi scientifici o pubblicati su riviste specialistiche escludendo in ogni caso la possibilità di identificare la persona.
- alla conservazione e all'utilizzo di campioni biologici acquisiti, in forma anonima, per scopi di ricerca scientifica presso i laboratori di Ricerca dell'Istituto e, sempre in forma anonima, alla possibilità di essere trasferiti con le modalità previste dalla legge a Enti partner per esclusivi scopi di ricerca scientifica

A causa della complessità dei test di genetica e delle importanti implicazioni dei risultati dei test, i risultati che potrebbero emergere dall'attività di ricerca devono essere comunicati alla/al sottoscritto/a:

Sì, personalmente

Sì, attraverso il proprio medico: ..... (cognome e nome medico)

.....(telefono)

.....(mail)

Sì, attraverso persona delegata: .....(cognome e nome)

.....(telefono)

.....(mail)

No, non desidero che mi siano comunicati

**Data** \_\_\_\_\_

**Firma del paziente**

e/o del/dei suo/suoi rappresentante/i legalmente riconosciuto/i  
(tutore, curatore, amministratore di sostegno, genitori\*)

**Personale Sanitario che ha raccolto il consenso:**

Cognome e Nome .....

Reparto/Istituto .....

Data .....

FIRMA DEL MEDICO .....

IL PRESENTE CONSENSO INFORMATO DEVE ESSERE CONSEGNATO, DEBITAMENTE COMPILATO,  
AL LABORATORIO DI GENETICA MEDICA