

Modello di Consenso Informato per gravidanza singola

Gentile Signora,

Il Test Prenatale Non Invasivo (NIPT) può essere eseguito sia nelle gravidanze naturali, sia in quelle avviate con la procreazione medicalmente assistita. Nel secondo caso lei è tenuta a precisare la tecnica applicata.

Il NIPT richiede il prelievo di 10-20 ml di sangue materno

Nel 2% dei casi la razione di DNA fetale (FF) nel plasma materno non è sufficiente per l'analisi.

Il test, finalizzato alla diagnosi di alcune patologie numeriche dei cromosomi, è stato validato attraverso alcuni studi internazionali che hanno arruolato larghi campioni di gravidanze.

L'identificazione di una trisomia (presenza di un cromosoma in più) attraverso il test si basa sull'analisi del DNA libero presente nel plasma materno (cfDNA), che contiene una quota di DNA di origine materna ed una quota di DNA proveniente dalla placenta del feto (cffDNA). Il test può fornire anche informazioni sul sesso del feto (presenza/assenza del cromosoma Y). Nel caso in cui il test suggerisca la presenza di una anomalia cromosomica, l'interpretazione del risultato viene demandata alla consulenza genetica e ad eventuali successivi approfondimenti diagnostici sui campioni fetali acquisiti con tecniche invasive (villocentesi, amniocentesi), per i quali sarà fornita una informazione specifica, ai fini del consenso.

Al momento, le indagini prenatali basate sull'analisi del DNA fetale presente nel plasma materno permettono di effettuare:

1) TEST PER LE TRISOMIE AUTOSOMICHE

Questo test valuta la possibilità di identificare la presenza di feti con trisomia dei cromosomi 21,18, 13 (T21, T18, T13), a partire dalla X settimana; tali trisomie assommano al 50-70% di tutte le aneuploidie autosomiche. Il termine "trisomia" identifica una anomalia cromosomica che consiste nella presenza di tre, anziché di due, copie di un cromosoma.

** La trisomia 21 (T21) è l'aneuploidia (anomalia numerica dei cromosomi) più comune: consiste nella presenza di una copia in più di un cromosoma 21 e si associa alla sindrome di Down.

- La trisomia 18 (T18): consiste nella presenza di una copia in più di un cromosoma 18 e si associa alla sindrome di Edwards.
- La trisomia 13 (T13): consiste nella presenza di una copia in più di un cromosoma 13 e si associa alla sindrome di Patau.

Il test analizza direttamente il DNA libero nel sangue materno, integrando nei risultati la frazione fetale DNA (cffDNA), l'età materna (o della donatrice nel caso di ovodonazione), l'età gestazionale, a partire dai dati forniti attraverso il modulo di richiesta del test.

Il test è stato validato sulle gravidanze singole e gemellari bigemine a partire dalla X settimana. Il test non è validato per le gravidanze gemellari con più di due feti, e non predice i mosaicismi, le aneuploidie cromosomiche parziali, le traslocazioni, le aneuploidie materne, ovvero altre anomalie

Allegato 10.3

Genetiche a cui si possono associarsi malformazioni e/o disabilità del nascituro.

Si stima che circa il 50% delle anomalie cromosomiche riscontrabili con l'amniocentesi riguardino le T21, T18, T13, che sono l'obiettivo primario del NIPT. L'analisi completa del cariotipo fetale è possibile solo utilizzando una tecnica invasiva (villocentesi o amniocentesi).

Il NIPT è un test di screening, perciò misura la probabilità che il feto presenti una anomalia genetica, ma non è concepito per formulare una diagnosi conclusiva. Il test deve essere interpretato dal medico, nel contesto del quadro clinico complessivo della gravidanza.

La tecnica, per quanto sensibile, non identifica tutti i feti con trisomia.

Gli studi internazionali di validazione dei test sul DNA fetale nel plasma materno per le T21, T18, T13 hanno dimostrato una specificità >99% ed una sensibilità 92-99%. Altri studi sulle gravidanze ad alto e basso rischio, con età media materna di 30 anni, hanno evidenziato una specificità del 99,9% ed una sensibilità del 99%.

La probabilità di un risultato falso negativo (cioè che non venga rilevata la presenza dell'anomalia genetica) è inferiore all'1%. Va comunque tenuto presente che alcune gravidanze con feto trisomico possono fornire un risultato di "bassa probabilità" e perciò non essere identificate. Questi casi possono essere diagnosticati solo con l'analisi diretta del cariotipo sui villi coriali o sugli amniociti.

La probabilità di un risultato falso positivo (cioè che venga sospettata la presenza di una anomalia genetica che di fatto non c'è) è inferiore a 0,1%. Perciò, raramente, alcune gravidanze con feto senza trisomia possono fornire un risultato di "alta probabilità". In questi casi il risultato del NIPT può essere verificato solo con la diagnosi invasiva (villocentesi o amniocentesi).

2) TEST PER LE TRISOMIE AUTOSOMICHE E DEFINIZIONE DEL SESSO FETALE

Il test valuta la probabilità che il feto sia affetto da trisomia dei cromosomi 21, 18, 13 e la presenza del cromosoma Y.

3) TEST PER LE TRISOMIE AUTOSOMICHE, ANEUPLOIDIE X, Y E DEFINIZIONE DEL SESSO FETALE.

Il test valuta la probabilità della presenza di trisomia dei cromosomi 21, 18, 13, il sesso del feto e la probabilità della presenza di aneuploidie dei cromosomi X e Y (47,XXY; 47,XXX; 47,XXY; monosomia X), con un'efficienza di rilevamento delle aneuploidie dei cromosomi X e Y variabile tra il 60 e il 99%.

Il NIPT può occasionalmente non fornire un risultato, per ragioni diverse, ad esempio per problemi collegati al trasporto dei campioni, per l'assenza del DNA fetale nel campione ematico materno o per altre cause.

Il campione di sangue sarà spedito a [indicare presso quale centro verrà inviato il campione, con particolare riferimento all'invio all'estero] _____ che si farà carico di eseguire il test e di comunicarne il risultato a _____

Io sottoscritto dichiaro di aver compreso quanto sopra riportato, in particolare che:

- Il NIPT non fornisce una diagnosi, ma misura la probabilità che il feto sia affetto da trisomia;
- è possibile che il cariotipo del feto NON corrisponda al risultato fornito dal test;

- l'analisi completa del cariotipo del feto può essere effettuata solo utilizzando una tecnica invasiva (villocentesi o amniocentesi);
- -per l'esecuzione del test il campione potrebbe essere inviato in un Paese dove potrebbe non esserci lo stesso livello di protezione dei dati previsto in Italia;
- il campione acquisito per il NIPT non sarà utilizzato per nessuna altra indagine senza il mio consenso e sarà comunque [conservato per - indicare il periodo di tempo; distrutto subito dopo l'esecuzione del test].

Firma della donna che ha

richiesto il NIPT _____

La mia firma sul presente modulo indica che ho letto, o che mi è stata letta e mi è stata spiegata, l'informativa di cui sopra, che ho compreso pienamente. Di conseguenza do il consenso all'esecuzione del:

**TEST PER LE TRISOMIE AUTOSOMICHE, T21, T18, T13
TEST PER LE TRISOMIE AUTOSOMICHE T21, T18, T13 E ANALISI DEL SESSO FETALE**

TEST PER LE TRISOMIE AUTOSOMICHE, ANEUPLOIDIE X, Y E ANALISI DEL SESSO FETALE

Ho avuto anche la possibilità di porre tutte le domande che ho ritenuto necessarie e il medico mi ha illustrato lo scopo, le implicazioni e i possibili rischi del test. Sono a conoscenza che, su richiesta, posso ottenere la consulenza di un genetista medico, prima di sottoscrivere questo consenso.

Sono a conoscenza che in circa il 2% dei casi il test non è in grado di fornire un risultato per l'assenza del DNA fetale. In questo caso posso chiedere la ripetizione dell'esame o il rimborso del costo.

In conformità con il Dlgs. 196/03, protezione dei dati a carattere personale, art. 32 della Costituzione e Legge 145/01, i dati personali identificativi e sanitari saranno inseriti in un'anagrafica di proprietà di _____ e saranno utilizzati unicamente per prestare l'assistenza sanitaria richiesta, comunicare con la paziente, fatturare i servizi effettuati.

Luogo _____

Data ____/____/____

Firma della donna che ha richiesto il NIPT _____

Residenza/Recapiti _____

Firma del Professionista che ha provveduto

all'informativa e raccolto il consenso _____