

[Digitare il testo]

[Digitare il te

<b>MODULO</b>  <b>CONSENSO INFORMATO ALL'ESECUZIONE DI TEST MEDIANTE MICROARRAY CROMOSOMICI (CMA) SU CAMPIONE DI DNA FETALE</b>	Cod MOD06 IOS01SSDGM  Data:09/11/2018  Rev.0
---	--

sto]

[Digitare il testo]

La firmante Sig.ra \_\_\_\_\_ nacida en \_\_\_\_\_ el \_\_\_\_\_ y

EL Sig. \_\_\_\_\_ nacido en \_\_\_\_\_ el \_\_\_\_\_

en calidad de \_\_\_\_\_

**DECLARAN**

- haber discutido con el Dr. \_\_\_\_\_ durante una consulta genetica, las características, las potencialidades y los límites del examen prenatal basado sobre la técnica de microarray
- de haber tenido la posibilidad de formular todas las preguntas consideradas oportunas,
- de haber recibido respuestas exhaustivas y comprensibles,
- y de considerar todas la información recibida (y contenidas en la INFORMACION PARA LA INVESTIGACION MEDIANTE MICROARRAY CROMOSOMICO DURANTE EL PERIODO PRENATAL adjunta al presente modulo de consenso) apropiada y exhaustiva.

Por lo tanto, sobre la base de la información recibida

*consiento*  *no consiento*

**A la ejecución del test array CGH sobre el DNA fetal, a la toma de una muestra de sangre periférica y al eventual extensión del análisis array CGH sobre si misma utilizando la ya mencionada muestra.**

El/la/los firmante/s declara/n además de querer recibir información:

- sobre todas las variantes/CNV evidenciadas
- solo sobre variantes/CNV con claro significado patogeno correlacionadas a las indicaciones para el análisis
- para todas las variantes/CNV con claro significado patogeno sin importar las indicaciones para el análisis
- sobre \_\_\_\_\_

El/la/los firmante/s declara/n además de:

- Querer  NO querer que el material biologico obtenido pueda ser eventualmente utilizado en forma anonima para estudios o investigaciones
- Querer  NO querce che il materiale biologico obtenido sea conservado hasta el final del proceso diagnostico y que los materiales biologicos y los refertos resultantes puedan ser utilizados para estudios e investigaciones finalizadas a la tutela de la colectividad en campo medico, biomedico y epidemiologico, en particular con programas para el control de la calidad de las prestaciones de los laboratorios de analisis clinicos, garantizando el anonimato del paciente
- Querer  NO querer informar los resultados al Dott. \_\_\_\_\_

Los firmantes declaran que lo anterior corresponde a la verdad y se comprometen a comunicar inmediatamente cualquier eventual cambio de opinion al respecto.

Firma \_\_\_\_\_ Firma \_\_\_\_\_

Firma \_\_\_\_\_ Firma \_\_\_\_\_

[Digitare il testo]

[Digitare il te

<b>MODULO</b>  <b>CONSENSO INFORMATO ALL'ESECUZIONEDI TEST MEDIANTE MICROARRAY CROMOSOMICI (CMA) SU CAMPIONE DI DNA FETALE</b>	Cod MOD06 IOS01SSDGM  Data:09/11/2018  Rev.0
--	--

sto]

[Digitare il testo]

*El personal de salud que tienen acceso a los datos personales cumplen con las normas de la Ley de Privacidad: **Reglamento de Protección de Datos General de la Unión Europea (GDPR2016/679)***

Firma y sello del especialista que recogió el consentimiento informado

\_\_\_\_\_

Fecha \_\_\_\_\_

También declaro que soy consciente de la posibilidad de **REVOCAR** este consentimiento en cualquier momento mediante comunicación escrita a la estructura competente.

Los abajo firmantes \_\_\_\_\_ en fecha \_\_\_\_\_

*Declaramos / querer REVOCAR el consentimiento anterior*

Firma \_\_\_\_\_

[Digitare il testo]

[Digitare il te

<b>MODULO</b>  <b>CONSENSO INFORMATO ALL'ESECUZIONEDI TEST MEDIANTE MICROARRAY CROMOSOMICI (CMA) SU CAMPIONE DI DNA FETALE</b>	Cod MOD06 IOS01SSDGM  Data:09/11/2018  Rev.0
--	--

sto]

[Digitare il testo]

### ¿Qué es el análisis de microarrays cromosómicos?

### ¿Qué se puede detectar con microarrays cromosómicos?

El análisis con micromatrices cromosómicas (CMA; Chromosome Microarray Analysis) es una técnica capaz de analizar simultáneamente todos los cromosomas con mayor profundidad que el cariotipo fetal estándar: permite identificar alteraciones cromosómicas muy pequeñas, que no se pueden resaltar con el análisis del cariotipo fetal clásico. Sin embargo, el método, como se explica mejor a continuación, tiene límites y problemas de interpretación por lo que su uso debe evaluarse cuidadosamente, especialmente en el período prenatal.

### ¿Cuáles son las indicaciones de la CMA?

Antes del nacimiento, las indicaciones más adecuadas y frecuentes para el uso de este método de investigación son:

- la necesidad de caracterizar algunas anomalías cromosómicas fetales con más detalle;
- el hallazgo en la ecografía de anomalías estructurales del feto;
- un subdesarrollo fetal con inicio temprano de causa incierta.

### ¿Cuáles son los límites de este método de diagnóstico?

Como cualquier método de diagnóstico, CMA también tiene limitaciones. En particular, lo siguiente generalmente no es evidente:

1. reordenamientos cromosómicos equilibrados (por ejemplo, traslocaciones recíprocas, inversiones);
2. mosaicismos cromosómicos mal representados (<30%);
3. variantes / anomalías cromosómicas no detectables con la plataforma de microarrays utilizada;
4. patologías genéticas no causadas por duplicaciones / deleciones cromosómicas.

Cualquier contaminación materna (presencia simultánea de células madre y fetales en la muestra) puede afectar la fiabilidad del resultado: en algunos casos es aconsejable excluir cualquier contaminación de la muestra fetal con células maternas. Esta investigación requiere la comparación del ADN fetal con el materno.

La presencia de desequilibrios puede hacer necesario el uso de técnicas adicionales para caracterizar el reordenamiento y puede hacer necesario extender el análisis a ambos padres para interpretar correctamente el resultado.

Por estos motivos, la muestra fetal siempre debe ir acompañada de una muestra de sangre de los padres, que se utiliza solo en los casos en que es necesario realizar una comparación entre el perfil fetal y el parental. En estos casos, generalmente se requiere más tiempo para las conclusiones diagnósticas.

En casos raros, los resultados del examen podrían revelar el desajuste biológico entre el ADN de la pareja y el fetal (por ejemplo, en el caso de la fertilización heteróloga). Una información incorrecta sobre el papel biológico de la pareja podría impedir una correcta interpretación de la prueba.

[Digitare il testo]

[Digitare il te

**MODULO**

**CONSENSO INFORMATO ALL'ESECUZIONEDI TEST  
MEDIANTE MICROARRAY CROMOSOMICI (CMA) SU  
CAMPIONE DI DNA FETALE**

Cod MOD06 IOS01SSDGM

Data:09/11/2018

Rev.0

sto]

[Digitare il testo]

**¿Los resultados proporcionados por el método son siempre fáciles de interpretar?**

El análisis de los resultados a veces puede ser problemático, ya que el estudio del genoma mediante micromatrices cromosómicas puede resultar en variantes (técnicamente denominadas Variaciones en el Número de Copias; CNV) que no son fáciles / inmediatas de interpretar, tales como:

variantes raras / NVC, para las cuales aún no hay suficiente conocimiento para comprender si son benignos o están potencialmente asociados con enfermedades de algún tipo. Estas variantes se denominan VOUS (variantes de significado incierto);

variantes / NVC con importancia patogénica, pero para las que no es segura la existencia de un vínculo con la afección para la que se indicó el análisis;

variantes / NVC asociadas con patologías con expresión variable y penetrancia incompleta (para las cuales la enfermedad posiblemente asociada con el reordenamiento resaltado puede no manifestarse o manifestarse con severidad variable e impredecible) o susceptibilidad a enfermedades complejas;

variantes / variantes de NVC que tienen implicaciones clínicas no correlacionadas con la indicación del análisis (por ejemplo, enfermedades de inicio tardío, predisposición a la aparición de tumores, estado de portador sano de enfermedades de transmisión recesiva, etc.), ocasionalmente con transmisión familiar.

**¿Cuáles son las principales características técnicas del método que se utilizará?**

**Uso adecuado de las técnicas de CMA (Chromosomal Microarray Analysis) en el diagnóstico prenatal**

Para reducir la posibilidad de identificar variantes de significado incierto, la prueba se llevará a cabo utilizando filtros como para buscar principalmente desequilibrios en las regiones responsables de los síndromes de microdelección / microduplicación y / o que contienen genes de enfermedades: en estas regiones "críticas", la resolución es de aproximadamente 100-200 Kb; todas las demás regiones del genoma se seguirán analizando, pero con un filtro de 500 kb.

**¿Cuándo estará disponible el resultado de la prueba?**

**Aproximadamente 10 días después** de la extracción de ADN de las células fetales (cultivo celular, vellosidades frústulas coriónicas, amniocitos), el resultado de la prueba estará disponible y se entregará a los padres durante una consulta genética.

En casos particulares, sin embargo, es posible ampliar el tiempo necesario para proporcionar uno.