



INFORMATIVA per Analisi molecolare per Diagnosi Prenatale di Fibrosi Cistica

Nella relazione di cura fra medico e paziente è importante che vi siano dei momenti in cui confrontarsi sulle scelte di salute: in particolare, è suo diritto ricevere tutte le informazioni necessarie per poter scegliere in modo consapevole.

Questo documento ha lo scopo di affiancare il medico nel fornirle un'informazione corretta e completa sul test che sta per eseguire, affinché Lei possa esprimere una scelta libera e informata.

1. Basi genetiche della malattia:

La Fibrosi Cistica è la più comune malattia (in Italia si ha incidenza di circa 1:3170 nati vivi) ereditaria determinata da alterazioni del DNA, chiamate "mutazioni". I geni vengono ereditati in coppie, derivando uno dal padre ed uno dalla madre. Negli individui malati entrambe le copie del gene per la FC sono mutate. Gli individui che possiedono una sola copia del gene mutato e una normale sono invece privi di ogni sintomo, e sono portatori sani. I bambini malati di FC potranno nascere solo se entrambi i genitori sono portatori sani. Se due genitori sono entrambi portatori di una mutazione possono nascere figli malati (25% di probabilità), portatori (50% di probabilità) e sani (25% di probabilità).

2. Informazioni sul test:

L'analisi genetica molecolare è il test che analizza frammenti di DNA che, nel caso di un accertamento prenatale viene estratto da villi coriali (tessuto di origine fetale presente nella placenta). La diagnosi prenatale di Fibrosi Cistica viene eseguita per le coppie con rischio riproduttivo accertato (cioè sono entrambi portatori sani ed hanno un rischio di concepire un figlio affetto pari 1:4).

La tecnica utilizzata (Kit commerciali o sequenziamento della regione di DNA interessata) dipende dal tipo di mutazioni precedentemente identificate nei genitori. Il risultato è sempre confermato, se possibile, con l'utilizzo di tecniche diverse.

3. Finalità del test:

Quando un figlio viene concepito, riceve una metà del patrimonio genetico dal padre e l'altra metà dalla madre; se i genitori sono portatori sani di Fibrosi Cistica esiste il rischio che entrambi possano trasmettere alla prole il gene malato, dando vita pertanto ad un bambino affetto da Fibrosi Cistica nel 25% dei casi, probabilità che si ripropone ad ogni gravidanza. L'analisi molecolare eseguita su DNA estratto da villi coriali serve a verificare se le mutazioni identificate nei genitori sono state ereditate dal feto e porre, quindi, diagnosi di malattia.

4. Possibili risultati del test:

- Presenza di due mutazioni, ereditata ognuna da un genitore, nel gene CFTR: diagnosi di feto affetto da Fibrosi Cistica.
- Presenza di una sola delle due mutazioni note, di origine materna o paterna nel gene CFTR: diagnosi di feto portatore sano di Fibrosi Cistica.
- Assenza di mutazioni: diagnosi di feto non affetto da Fibrosi Cistica.



I risultati vengono sempre comunicati con un valore percentuale di attendibilità massima del 99%.

Nota Bene: In caso di paternità diversa da quella dichiarata, il risultato del test potrebbe essere interpretato in modo non corretto.

Le indagini molecolari per la diagnosi prenatale vengono sempre affiancate da controlli atti ad identificare le più comuni fonti di errore diagnostico di tipo tecnico quali l'inquinamento del DNA fetale con DNA materno o con DNA eterologo.

5. Quali notizie inattese possono emergere dal test:

Riscontro inatteso nel DNA fetale di una mutazione non individuata nei genitori.

Secondo le norme di legge attuali, Lei può chiedere di non essere informato di tali risultati.

Potrà pertanto dichiarare la sua volontà nell'allegato consenso informato al trattamento dei dati genetici.

6. Possibili limiti del test:

Si ricorda che gli studi sul DNA non costituiscono un test diagnostico definitivo per tutti i casi e non sono esenti da possibilità di errore diagnostico. Tali errori possono essere dovuti a scambio di campioni, errori di identificazione, di paternità ed errori di definizione del genotipo. Questi ultimi possono derivare da tracce di contaminazione nelle reazioni di PCR, da contaminazione di DNA eterologo a carico dei campioni in esame, da rare varianti genetiche che possono interferire con l'analisi, da risultati falsi negativi o falsi positivi (1% probabilità di errore diagnostico).

7. Conservazione campione biologico e dati genetici

Il suo campione biologico verrà conservato presso il Laboratorio di Genetica Medica per il periodo di tempo strettamente necessario all'eventuale verifica dei risultati, salvo diversa disposizione da Lei espressa nell'allegato consenso informato al trattamento dei dati genetici e potrà essere utilizzato per controlli di qualità interni ed esterni in forma anonima. I suoi dati genetici verranno conservati presso il Laboratorio secondo quanto previsto dalla normativa vigente.

8. Modalità e tempi di consegna dei referti

Secondo i tempi concordati (circa 8 giorni lavorativi), i risultati sia di negatività che di positività dell'esame vengono immediatamente comunicati all'interessata dall'Ambulatorio di Genetica Medica o da altro centro inviante, definendo quindi le modalità di ritiro del referto.

A chi chiedere ulteriori informazioni: Dott.ssa Manuela Seia Tel: 02.5503 2433