

Modulo MSQ 5.3/A

Rv. 3

PRENATAL BoBs™**Analisi molecolare prenatale di 9 microdelezioni/microduplicazioni e delle aneuploidie dei cromosomi 13, 18, 21, X/Y mediante tecnologia Prenatal BACs on Beads™**

Referente: Dr.ssa Francesca Romana Grati

L'analisi Prenatal BoBs™ (PNBoBs; PerkinElmer, CE-IVD) consente di identificare perdita (microdelezioni) o acquisizione (microduplicazioni) di materiale genetico, non evidenziabile tramite l'analisi del cariotipo, a livello di specifiche regioni cromosomiche.

Il Kit PNBoBs indaga:

- nove regioni critiche associate a sindromi genetiche da microdelezione con una frequenza globale nella popolazione generale pari a 1/1700: Wolf-Hirschhorn (4p16), Cri du Chat (5p15), Williams-Beuren (7q11), Langer-Giedion (8q23), DiGeorge (10p14 e 22q11), Prader-Willi/Angelman (15q11), Smith-Magenis (17p11) e Miller-Dieker (17p13). Le altre anomalie genetiche (mutazioni puntiformi, difetti di metilazione, delezioni atipiche ecc...) causanti le stesse sindromi NON vengono indagate dal kit Prenatal BoBs™.
- la presenza di aneuploidie (trisomie e monosomie) coinvolgenti i cromosomi 13, 18, 21, X e Y che rappresentano circa il 72% e il 63% di tutte le anomalie cromosomiche identificabili a livello citogenetico, rispettivamente, nel primo e secondo trimestre di gravidanza.

Questa tecnologia, quindi, consente di incrementare ulteriormente l'attendibilità dell'analisi citogenetica sia sui villi coriali che sul liquido amniotico: nelle gravidanze a basso rischio con cariotipo normale, la resa diagnostica viene aumentata dello 0.3% (~1:300 feti presenta una microdelezione/microduplicazione identificabile mediante PNBoBs).

La detection rate del kit è ~99% (falsi positivi + falsi negativi ~1%).

La tecnica Prenatal BoBs™ non consente di rilevare poliploidie, riarrangiamenti cromosomici bilanciati, mutazioni puntiformi, difetti di metilazione, anomalie cromosomiche sbilanciate a mosaico <30% e riarrangiamenti cromosomici sbilanciati di regioni non rappresentate nel kit. Inoltre, la contaminazione materna >70% nel campione in esame può essere fonte di diagnosi errata.

La validazione clinica europea di questa tecnologia è stata eseguita dal Laboratorio TOMA per PerkinElmer (in esclusiva per l'Italia) e il Kit è coperto da certificazione CE-IVD.

Dal 2013 il laboratorio TOMA partecipa ai controlli di qualità esterni Europei (CEQA) per l'analisi Prenatal BoBs.

Firma dell'interessato.....

Modulo	MSQ 5.3/B
Rv.	3

Consenso informato all'applicazione diagnostica dell'analisi Prenatal BACs-on-Beads™ (Prenatal BoBs™)
--

Io sottoscritto (cognome e nome).....nato il.....
a.....residente a.....
via.....n°.....tel.....in qualità di diretto
interessato:

DICHIARO

di aver ben compreso le informazioni fornite dal consulente genetista in merito a quanto riportato nell'informativa e di aver preso visione dell'informativa allegata al presente consenso; di aver potuto discutere tali spiegazioni, porre le domande che hanno ritenuto necessarie; di aver ottenuto tutte le informazioni sulle finalità dell'esame, le modalità di esecuzione e le eventuali problematiche che possono derivare dall'esecuzione del test diagnostico; Pertanto, in base all'informativa ricevuta, che ritengo completa ed esaustiva, accetto che il materiale biologico prelevato venga utilizzato per l'analisi genetica.

ACCONSENTO

1. al prelievo di materiale biologico per l'esecuzione dell'analisi Prenatal BACs-on-Beads™
2. la comunicazione dei risultati delle indagini diagnostiche ai seguenti soggetti:
 Sottoscritto Familiare.....
 MedicoDr.
3. che il sopraccitato campione biologico venga conservato ed utilizzato, con garanzia della massima riservatezza, per ulteriori accertamenti diagnostici:
 Si No
4. che il sopraccitato campione biologico venga conservato ed utilizzato, con garanzia di riservatezza, per ricerca presso il nostro Laboratorio:
 Si No
presso Centri/Laboratori esterni
 Si No
5. di condividere i risultati in forma anonima derivanti da questa analisi in database clinici (quali ad esempio ClinGen Decipher...) e le relative pubblicazioni atti alla comprensione del significato delle variazioni del genoma:
 Si No
6. autorizzo il laboratorio TOMA ad eseguire l'analisi oggetto del presente consenso.

Firma dell'interessato.....

Firma dell'operatore che ha raccolto il consenso:.....

Data.....

REVOCA DEL CONSENSO

Il sottoscritto..... in data..... REVOCA il consenso sopra riportato. Firma.....
--