

Istituto certificato:

UNI EN ISO 9001:2008 (n° cert. Bureau Veritas 194315)

Qualità in Medicina di Laboratorio rev.2013.Standard Bureau Veritas comprendente i requisiti delle norme ISO 15189:2007, ISO 9001:2008 (n° cert. Bureau Veritas 194315)

SIGUCERT 2009 certificato dei laboratori di citogenetica e genetica molecolare (n° cert. di accreditamento 004)

Inserito nell'Albo del MIUR dei laboratori di ricerca altamente qualificati (art. 14 D.M. 593/2000)

Modulo MSQ 5.3

8

## INFORMATIVA F: Ibridazione in situ fluorescente (FISH)

Referenti: Dr.ssa Maria Beatrice Grimi, Dr.ssa Francesca Malvestiti

L'ibridazione in situ fluorescente (FISH) è una tecnica di citogenetica molecolare basata sul riconoscimento di specifiche regioni cromosomiche da parte di sonde di DNA marcate con fluorocromi. La FISH permette di identificare riarrangiamenti cromosomici submicroscopici, non visibili con le normali tecniche di citogenetica. Questa tecnica non viene applicata di routine nell'analisi del cariotipo, ma solo in casi selezionati, in base a specifici sospetti diagnostici o per la caratterizzazione di anomalie cromosomiche.

1. I criteri utilizzati per l'indagine citogenetica sono in accordo con le linee guida della Società Italiana di Genetica Umana e dell' European Cytogeneticists Association
2. L'impossibilità di pervenire ad una diagnosi è limitata a rarissimi casi.
3. E' possibile che il risultato richieda, in casi particolari, l'estensione dell'esame ai genitori/consanguinei, l'applicazione di ulteriori indagini molecolari o la ripetizione del prelievo.
4. La FISH non permette di rilevare anomalie presenti in regioni cromosomiche diverse da quelle riconosciute dalle sonde utilizzate nell'analisi
5. Di norma i tempi di refertazione (SIGU) sono previsti entro 4/28 giorni dalla data dell'arrivo del campione in laboratorio; tuttavia non è possibile escludere l'eventualità che il tempo di refertazione aumenti per imprevisti tecnici e/o approfondimenti diagnostici aggiuntivi
6. I referti con risultato anomalo verranno chiariti ulteriormente in sede di consulenza genetica

Firma dell'interessato.....



Istituto certificato:

UNI EN ISO 9001:2008 (n° cert. Bureau Veritas 194315)

Qualità in Medicina di Laboratorio rev.2013.Standard Bureau Veritas comprendente i requisiti delle norme ISO 15189:2007, ISO 9001:2008 (n° cert. Bureau Veritas 194315)

SIGUCERT 2009 certificato dei laboratori di citogenetica e genetica molecolare (n° cert. di accreditamento 004)

Inserito nell'Albo del MIUR dei laboratori di ricerca altamente qualificati (art. 14 D.M. 593/2000)

Modulo MSQ 5.3 /A

8

## CONSENSO INFORMATO ALL'ESECUZIONE DI ANALISI GENETICHE

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

### DICHIARO

**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;  
di aver preso visione dell'informativa allegata al presente consenso (Informativa F).  
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 di:

**FISH con sonda.....**

**autorizzo** l'eventuale invio per mio conto del campione biologico a.....per l'esecuzione delle analisi oggetto di tale consenso.

2. la comunicazione dei risultati delle indagini diagnostiche ai seguenti soggetti:

Sottoscritto

Familiare.....

Medico Dr. ....

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 essere informato di eventuali risultati inattesi delle indagini effettuate sul sopraccitato campione biologico

Si

No

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.....



Istituto certificato:

UNI EN ISO 9001:2008 (n° cert. Bureau Veritas 194315)

Qualità in Medicina di Laboratorio rev.2013.Standard Bureau Veritas comprendente i requisiti delle norme ISO 15189:2007, ISO 9001:2008 (n° cert. Bureau Veritas 194315)

SIGUCERT 2009 certificato dei laboratori di citogenetica e genetica molecolare (n° cert. di accreditamento 004)

Inserito nell'Albo del MIUR dei laboratori di ricerca altamente qualificati (art. 14 D.M. 593/2000)

Modulo MSQ 5.3 /B

8

## CONSENSO INFORMATO ALL'ESECUZIONE DI ANALISI GENETICHE PER MINORE O TUTELATO

Dati anagrafici del minore o tutelato.....

Dati anagrafici di entrambi del/i genitore/i o del tutore:

Io sottoscritto (cognome e nome).....nato il.....

a.....residente a.....

via.....n°.....tel.....in qualità di:  Genitore  Tutore

Io sottoscritto (cognome e nome).....nato il.....

a.....residente a.....

via.....n°.....tel.....in qualità di:  Genitore  Tutore

### DICHIARO

**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;**

**di aver preso visione dell'informativa allegata al presente consenso (Allegato F).**

**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 di:

**FISH con sonda**.....

**autorizzo** l'eventuale invio per mio conto del campione biologico a.....per l'esecuzione delle analisi oggetto di tale consenso.

2. la comunicazione dei risultati delle indagini diagnostiche ai seguenti soggetti:

familiari del minore tutelato, qualora ne facciano richiesta

Medico Dr. ....

3. che il sopraccitato campione biologico venga conservato ed utilizzato, con garanzia della massima riservatezza, per ulteriori accertamenti diagnostici

Sì

No

4. che il sopraccitato campione biologico venga conservato ed utilizzato, con garanzia di riservatezza, per ricerca presso il nostro Laboratorio

Sì

No

presso Centri/Laboratori esterni

Sì

No

5. di essere informato di eventuali risultati inattesi delle indagini effettuate sul sopraccitato campione biologico

Sì

No

**Firma/e di entrambi del/i genitore/i o del tutore:**.....

**Firma del minore/tutelato (se possibile)** .....

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

### REVOCA DEL CONSENSO

Il/i sottoscritto/i .....

in qualità di genitore/i o tutore, **REVOCANO** il consenso sopra riportato.

Firma..... data.....