

 **Harmony™**
PRENATAL TEST

CONSENSO INFORMATO

Il test prenatale Harmony è un test sviluppato in laboratorio che analizza il DNA libero del feto nel sangue materno (dall'inglese "cell free DNA"). Il test ha come scopo di aiutare a determinare il rischio di presenza di aneuploidie fetali dei **cromosomi 21, 18, 13** in gravidanze uniche o gemellari di 2 feti di almeno 10 settimane di gestazione.

Nelle gravidanze singole non da ovodonazione può determinare anche il rischio di aneuploidie dei **cromosomi sessuali X, Y**. L'analisi dei cromosomi sessuali implica la determinazione del sesso fetale. La determinazione del sesso fetale è opzionale. Rifiutando la determinazione del sesso fetale, si rinuncia all'analisi delle aneuploidie di entrambi i cromosomi fetali.

Il termine "**aneuploidia**" si riferisce ad un'alterazione nel numero delle copie di cromosomi. Si parla di "trisomia" quando sono presenti 3 copie di un particolare cromosoma invece delle 2 previste. "Monosomia" si riferisce alla presenza di una sola copia invece delle 2 previste. L'unica monosomia compatibile con la vita è quella del cromosoma X.

- La trisomia 21 si deve ad una copia in più del cromosoma 21. Questo tipo di trisomia è la più frequente. La trisomia 21 è la causa della Sindrome di Down, che può associarsi a un'incapacità intellettuale da lieve a moderata, a cardiopatie congenite e ad altre patologie. La stima di casi di Sindrome di Down è di 1 ogni 740 bambini nati vivi.
- La trisomia 18 si deve ad una copia in più del cromosoma 18. La trisomia 18 causa la Sindrome di Edwards ed è associata ad alti tassi di aborto. I bambini nati con sindrome di Edwards possono avere diverse affezioni mediche ed una minor aspettativa di vita. La stima dei casi di Sindrome di Edwards è approssimativamente di 1 ogni 5.000 bambini nati vivi.
- La trisomia 13 si deve ad una copia in più del cromosoma 13. La trisomia 13 causa la Sindrome di Patau ed è associata ad alti tassi di aborto. I bambini affetti da sindrome di Patau possono presentare cardiopatie congenite e altre patologie importanti. La sopravvivenza oltre il primo anno vita è poco frequente. La stima di casi di Sindrome di Patau è approssimativamente di 1 ogni 16.000 nati vivi.
- Esistono vari tipi di aneuploidie dei cromosomi sessuali, che causano diverse sindromi, tra cui le più frequenti sono:
 - o La Sindrome di Turner (monosomia del cromosoma X) è dovuta alla assenza della seconda copia del cromosoma X. La stima di casi di Sindrome di Turner è approssimativamente di 1 ogni 2.000 femmine nate vive.
 - o La Sindrome di Klinefelter è causata dalla presenza di una seconda copia del cromosoma X. La stima di casi di Sindrome di Klinefelter è approssimativamente di 1 ogni 1.000 maschi nati vivi.Si ricorda che a genotipi identici si associano fenotipi estremamente diversi tra loro.

Il test prenatale Harmony è un **test di screening** e non è concepito né validato per fare diagnosi. Gli studi clinici dimostrano un'alta precisione ed attendibilità nella rilevazione delle aneuploidie fetali, ma non tutti i feti con aneuploidie saranno riconosciuti. Alcuni feti con aneuploidie potrebbero avere risultati di "basso rischio", mentre alcuni euploidi (senza aneuploidie) potrebbero dare risultato di "alto rischio". I risultati ottenuti devono essere considerati e valutati unitamente ad altri criteri clinici. La conferma di un risultato di "alto rischio" e/o altre indicazioni cliniche di anomalia cromosomica, può avvenire solo con l'analisi del cariotipo fetale attraverso un esame invasivo (es. amniocentesi).

Il test non è concepito per gravidanze gemellari con più di 2 feti e non è stato validato per mosaicismo, trisomia parziale o traslocazioni.

Le linee guida dell'Istituto Superiore di Sanità italiano del 2011 per la cura della gravidanza fisiologica prevedono come percorso per la diagnosi prenatale della Sindrome di Down (trisomia 21) il test combinato (PAPP-A, BetaHCG, translucenza nucale), da eseguirsi ad un'età gestazionale tra 11 e 13+6 settimane.

Harmony™
PRENATAL TEST

Sono a conoscenza che esiste la possibilità, anche se remota, che **il test possa non produrre risultati per carenza di materiale fetale**. In questo caso:

- Sono disponibile a ripetere il prelievo
- Chiedo il rimborso di quanto pagato per l'esecuzione del test.

Nessun altro esame clinico che non sia stato autorizzato dal mio medico potrà essere effettuato con il mio campione di sangue.

Il test verrà realizzato nel Laboratorio ARIOSIA DIAGNOSTICS, certificato CLIA, situato a San Jose (California, USA). Ariosa Diagnostics Inc. comunicherà il risultato del test unicamente al Centro Medico che figura sul modulo di richiesta (CAM Centro Analisi Monza), a meno che io stessa autorizzi diversamente o che sia richiesto per legge.

La mia firma sul presente modulo indica che ho letto, o che mi è stata letta, l'informativa di cui sopra e che l'ho ben compresa. Ho avuto la possibilità di porre tutte le domande che ho ritenuto necessarie e il mio medico (o altra persona designata) mi ha illustrato lo scopo e i possibili rischi del test. Sono a conoscenza che posso ottenere una consulenza genetica professionale, se lo desiderassi, prima di firmare questo consenso. La sottoscritta dichiara di aver compreso quanto sopra riportato, in particolare:

1. Il test Harmony NON fornisce una diagnosi, ma misura il RISCHIO di trisomia.
2. Eccezionalmente è possibile che il quadro cromosomico del feto NON corrisponda al risultato fornito dal test.
3. L'analisi completa del cariotipo del feto è possibile unicamente utilizzando una tecnica invasiva (villocentesi o amniocentesi).
4. Il campione prelevato non può essere utilizzato per nessuna altra indagine non autorizzata dalla paziente.

In conformità con il Dlgs. 196/03, protezione dei dati a carattere personale, art. 32 della Costituzione e Legge 145/01, informiamo che i dati personali identificativi e sanitari saranno inseriti in un'anagrafica di proprietà di C.A.M. Centro Analisi Monza Spa, domiciliata in Via Martiri delle Foibe, 1, 20900 Monza (MB) e saranno utilizzati unicamente per prestare l'assistenza sanitaria richiesta, comunicare con il paziente, fatturare i servizi effettuati.

LA PAZIENTE

Nome e cognome.....

Residenza.....

FIRMA.....

IL MEDICO che ha provveduto all'informativa e raccolto il consenso

Nome e cognome

FIRMA.....