

ALTAMEDICA
UNEXPLAINED RECURRENT
SPONTANEOUS ABORTION SCREENING
ALTAMEDICA URSA SCREEN™

Panel di test di predisposizione genetica all'aborto abituale,
dalla citogenetica alla bioinformatica applicata alla Next Generation Sequencing

ATTO DI CONSENSO INFORMATO

I Signori

e

si sono rivolti presso il nostro Centro Altamedica per l'esecuzione di un test di predisposizione genetica per infertilità e poliabortività, secondo il Panel di test di predisposizione genetica all'aborto abituale, Unexplained Recurrent Spontaneous Abortion (URSA).

SOTTOSCRIVENDO TALE CONSENSO IMPLICITAMENTE DICHIARANO CHE PROCEDONO A TALE TEST PER LIBERA SCELTA, LIBERA DA CONDIZIONAMENTI O PRESSIONI DA PARTE DI QUESTO CENTRO E/O COLLABORATORI, ANCHE ESTERNI, SOTTOPONENDOSI ALL'ESAME ESCLUSIVAMENTE PER RAGIONI PERSONALI O PER INDICAZIONI MEDICHE CHE LO RITENGANO OPPORTUNO

Metodica:

Il DNA estratto è stato analizzato mediante metodiche di Biologia Molecolare e mediante Next Generation Sequencing. Si abbinano a tale test tecniche di Citogenetica classica, Citogenetica molecolare, Genetica Medica e Molecolare. Oltre il cariotipo di coppia, vengono analizzati alcuni geni predisponenti l'aborto abituale e mediante la NGS un'indagine accurata, estesa e completa sull'esoma umano, eseguita. Tale tecnica, eseguita da noi su sequenziatori di ultima generazione va a ricercare, su oltre 5.000 geni, tutte quelle mutazioni che dai più recenti, accreditati ed aggiornati database (OMIM; Human Genetic Mapping Disease; Variant Studio ecc) possono essere responsabili di errori nella meiosi, singamia, impianto e sviluppo dell'ovulo fecondato. Si tratta di una analisi attenta e minuziosa che il genetista esegue sulle informazioni derivantigli dal sequenziamento multiplo di migliaia di geni.

NB:

L'analisi si è focalizzata sulle patologie e geni associati all'aborto ricorrente.

Siamo stati informati del fatto che gli aborti possono dipendere da cause di aborto diverse da quelle genetiche o possono essere occasionali e pertanto il risultato dell'URSA SCREEN non garantisce la natura di tutti gli aborti.

Ne consegue pertanto che ad un URSA SCREEN totalmente negativo può comunque seguire un ulteriore aborto che non dipende da quanto ricercato e screenato nel test.

In base all'evoluzione della scienza le ricerche genetiche possono modificarsi nel corso del tempo e quindi un test fatto in data odierna potrebbe non rivelare l'esistenza di un'anomalia genetica responsabile di aborti oggi ancora misconosciuta.

Tabella

Ricerca	Uomo/donna entrambi	Materiale biologico
Cariotipo	Entrambi	Sangue periferico eparinizzato
Cariotipo molecolare	Donna	Sangue in EDTA o tampone buccale
Aneuploidie spermatiche	Uomo	Liquido spermatico 3/5 gg astinenza
Test frammentazione DNA	Uomo	Liquido spermatico 3/5 gg astinenza
Analisi mutazioni gene NALP7	Donna	Sangue in EDTA o tampone buccale
Analisi SYCP3	Donna	Sangue in EDTA o tampone buccale
Analisi del gene HLA-G	Donna	Sangue in EDTA o tampone buccale
Mutazioni del gene WNT6	Donna	Sangue in EDTA o tampone buccale
Mutazioni del gene CEP250	Donna	Sangue in EDTA o tampone buccale
Mutazioni del gene CGB	Donna	Sangue in EDTA o tampone buccale
Mutazioni del gene NLRP10	Donna	Sangue in EDTA o tampone buccale
Mutazioni del gene PROKR1	Donna	Sangue in EDTA o tampone buccale
Mutazioni del gene FOXP3	Donna	Sangue in EDTA o tampone buccale
Mutazioni del gene OSBPL5	Donna	Sangue in EDTA o tampone buccale
Analisi gene HLA-E	Donna	Sangue in EDTA o tampone buccale
Analisi Mutazioni MTHFR , fattore 5 e 2 di Leiden	Donna	Sangue in EDTA o tampone buccale
Analisi bioinformatica completa dell'esoma mediante NGS con estrapolazione delle mutazioni genetiche oggi riconducibili a difetti di impianto.*	Donna	Sangue in EDTA o tampone buccale

*
 Tutte le informazioni verranno analizzate mediante specifico ed esclusivo programma bioinformatico: Altamedica URSA screen®
 N.B. il risultato di questo test, per ragioni di semplicità, sarà espresso esclusivamente con il valore di **POSITIVO** (indicando la mutazione responsabile) o **NEGATIVO** (assenza di mutazioni responsabili).

Il panel dei test genetici di poliabortività, e l'**analisi bioinformatica** dell'esoma mediante NGS, sarà corredato di tutte le informazioni necessarie relative alla comprensione dello stesso ed alla gestione del risultato definitivo.

Una relazione genetica e/o clinica sarà allegata ad analisi ultimata e potrà essere discussa nell'ambito di una consulenza genetica.

Il Servizio di Genetica Medica di Altamedica-Artemisia sarà sempre disponibile a fornire qualsiasi tipo di delucidazione e colloquio in sede.

Firma per accettazione

Sig.ra

Sig.re (eventuale)

Firma del sanitario
 che ha raccolto il consenso

ALTAMEDICA
UNEXPLAINED RECURRENT
SPONTANEOUS ABORTION SCREENING

ALTAMEDICA URSA SCREEN™

Panel di test di predisposizione genetica all'aborto abituale,
dalla citogenetica alla bioinformatica applicata alla Next Generation Sequencing

SCHEDA ANAMNESI URSA SCREEN

Sig.ra: _____

Nata a: _____ il: _____

Sig.re: _____

Nato a: _____ il: _____

Numero di aborti precedenti: _____

- Anno: _____ Settimana di interruzione: _____

Note: _____

- Anno: _____ Settimana di interruzione: _____

Note: _____

- Anno: _____ Settimana di interruzione: _____

Note: _____

• Anno: _____ Settimana di interruzione: _____

Note: _____

Ha eseguito isteroscopia? _____

Con quale esito?: _____

Ha eseguito studio autoanticorpi? _____

Quali e con che esito: _____

Altri esami eseguiti ed esito:

- _____
- _____
- _____

Altro da segnalare:
