



### Modello di Consenso Informato per lo screening prenatale non invasivo

#### Modello di Consenso Informato per lo screening prenatale non invasivo

Gentile Signora,

Prima di effettuare il test prenatale non invasivo di screening, è indispensabile che Lei sia informata e comprenda in modo appropriato in che cosa consiste l'analisi alla quale può sottoporsi, le opportunità, i limiti e le eventuali alternative, le implicazioni etiche e giuridiche, al fine di effettuare una scelta consapevole e responsabile (opportunità di fare o non fare il test, cosa fare quando riceverà il risultato). Questa nota informativa contiene le spiegazioni essenziali, che potranno essere integrate da un colloquio, prima e dopo il test, con il medico incaricato di effettuare l'analisi. Nel caso in cui alcune informazioni non risultino chiare, Lei potrà chiedere approfondimenti al medico durante i colloqui di consulenza.

#### *Test prenatale non invasivo: che cosa è?*

Il test prenatale non invasivo è un'analisi di laboratorio che può essere effettuata sulle donne in gravidanza, idealmente attorno alla decima settimana, per ottenere alcune informazioni sullo stato di salute del feto. Non è un'analisi di routine, e perciò Lei potrà liberamente scegliere se sottoporsi o meno al test. Non si tratta di un test diagnostico, in quanto l'analisi non stabilisce la presenza o l'assenza di alcune patologie genetiche del feto (di seguito precisate), ma di un test di screening, in quanto definisce la probabilità, e perciò il rischio, che il feto ne sia affetto.

Il test viene definito "non invasivo" in quanto si basa su un semplice prelievo di sangue dalla madre (circa 10- 20 ml). Il sangue prelevato contiene una percentuale di DNA libero di origine materna ed una percentuale di DNA della placenta e perciò del feto. Il DNA è il "codice" che identifica le caratteristiche genetiche individuali; per questo, il test è in grado di definire la probabilità della presenza nel feto di alcune patologie genetiche.

#### *Finalità, possibilità e limiti del test prenatale non invasivo*

Il test prenatale non invasivo consente di misurare la probabilità che il feto sia affetto da una trisomia, ovvero sia presente un cromosoma in più. Il test può fornire anche informazioni sul sesso del feto, in base alla presenza/assenza del cromosoma sessuale maschile (Y). Il test non fornisce un'analisi genetica completa del feto. In particolare, non è in grado di indagare le caratteristiche di forma e numero di tutti i cromosomi. Un'analisi completa di questo tipo è possibile solo attraverso una tecnica invasiva (ad es. prelievo dei villi coriali o villocentesi, amniocentesi).

#### *Scegliere se effettuare il test*

Il test è preceduto da un colloquio, successivamente al quale Lei potrà decidere se sottoporsi o meno al test. Il colloquio (consulenza pre-test) ha l'obiettivo di illustrarle il significato del test, le opportunità e i limiti, in base alle sue condizioni specifiche, e le opzioni alternative disponibili per il monitoraggio della gravidanza. Il test prenatale non invasivo non è sostitutivo delle altre indagini cliniche, laboratoristiche e strumentali che fanno parte integrante del monitoraggio della gravidanza. Il test deve essere preceduto da un'ecografia, un esame non invasivo che consente di datare con precisione la gravidanza, rilevare le condizioni del feto e ottenere informazioni utili a decidere se sottoporsi al test prenatale non invasivo.

Il test prenatale non invasivo ha una sensibilità più elevata rispetto agli altri test di screening che combinano le analisi biochimiche e l'ecografia.



### *Tipologie di test prenatali non invasivi*

Al momento, sono disponibili diversi tipi di indagini prenatali basate sull'analisi del DNA fetale presente nel sangue materno:

- TEST PER LE TRISOMIE AUTOSOMICHE - misura la probabilità che il feto sia affetto da una trisomia dei cromosomi 21, 18, 13 (T21, T18, T13).

- La trisomia 21 (T21) consiste nella presenza di una copia in più di un cromosoma 21 e si associa alla sindrome di Down.

- La trisomia 18 (T18) consiste nella presenza di una copia in più di un cromosoma 18 e si associa alla sindrome di Edwards.

- La trisomia 13 (T13) consiste nella presenza di una copia in più di un cromosoma 13 e si associa alla sindrome di Patau.

Il test è stato validato (ossia ne è stata verificata la validità scientifica) sulle gravidanze singole e gemellari bigemine (due gemelli) a partire dalla decima settimana. Il test non è validato per le gravidanze gemellari plurime (più di due feti), e non predice altre anomalie genetiche a cui si possono associare malformazioni e/o disabilità del feto.

- TEST PER LE TRISOMIE AUTOSOMICHE con o senza il test DEL SESSO FETALE - definisce la probabilità che il feto sia affetto da una trisomia dei cromosomi 21, 18, 13 e, se opzionato, ricerca la presenza del cromosoma Y.

La consulenza genetica Le consentirà di identificare il test più appropriato rispetto alle Sue esigenze. Il test viene effettuato con finalità predittiva, cioè per definire la probabilità di anomalie.

### *La consulenza genetica con l'esperto di medicina fetale*

I risultati del test vengono interpretati dall'esperto di medicina fetale (specialista in genetica e/o in genetica), nel contesto del quadro clinico complessivo della gravidanza. Nel caso in cui il test identifichi un'elevata probabilità di un'anomalia cromosomica, i risultati Le saranno comunicati e spiegati attraverso una consulenza genetica, nel corso della quale saranno discussi e concordati eventuali successivi approfondimenti diagnostici a cui Lei potrà sottoporsi utilizzando tecniche invasive (ad es. villocentesi o amniocentesi), ovvero tecniche basate sull'acquisizione diretta delle cellule fetali.

### *Potenziali benefici*

Il test prenatale non invasivo Le consente di acquisire informazioni precoci sulla probabilità che nel feto siano presenti specifiche patologie genetiche, in modo da potere eventualmente decidere se effettuare approfondimenti, basati sui test prenatali invasivi, per diagnosticare la presenza o l'assenza delle anomalie genetiche sospettate attraverso il test di screening.

Il test prenatale non invasivo riduce il ricorso inappropriato ai test genetici, limitatamente alle trisomie citate, permettendo di tranquillizzare e ridurre l'ansia della gestante.

### *Rischi*

La tecnica, per quanto sensibile, non identifica tutti i feti con trisomia.

- - La probabilità di un risultato falso negativo (che cioè non venga rilevata la presenza di un'anomalia

genetica effettivamente presente) è inferiore all'1%. Questo implica che raramente, alcune gravidanze con feto trisomico possono fornire un risultato di "bassa probabilità" e perciò non identificarlo correttamente.



## Centro di Medicina Materno-Fetale

Perugia Via Donati Guerrieri 16  
Foligno Via A. da San Gallo 17-t  
[www.medicinamaternofetale.com](http://www.medicinamaternofetale.com)  
[dr.maurizioarduini@gmail.com](mailto:dr.maurizioarduini@gmail.com)

- La probabilità di un risultato falso positivo (che cioè venga sospettata la presenza di una anomalia genetica che di fatto non c'è) è inferiore allo 0,1%. Perciò, raramente, alcune gravidanze con feto senza trisomia possono fornire un risultato di "alta probabilità". In questi casi il risultato del test di screening può essere verificato solo con una diagnosi invasiva (villocentesi o amniocentesi). Un risultato falso positivo può generare una condizione di ansia.

Occasionalmente, e per ragioni diverse, il test prenatale non invasivo può non fornire un risultato, ad esempio per problemi dovuti all'assenza o ad una bassa percentuale di DNA fetale (2% dei casi) nel campione del sangue materno o per altre cause. Nel caso di risultato non conclusivo al primo prelievo verrà ripetuto il test su secondo prelievo.

Il test [quantifica/non quantifica] e [riporta/non riporta] nel referto la frazione fetale in ogni campione; il livello minimo della frazione fetale considerata è [%]; nelle gravidanze gemellari il test misura entrambe le frazioni fetali e riporta il risultato solo se entrambi raggiungono il livello minimo di [%] [questa frase può cambiare a seconda dei test]

Il test di screening si basa sulle caratteristiche genetiche della placenta che, in rari casi, possono essere discordanti rispetto a quelle del feto.

Il risultato del test può essere compromesso anche da altri fattori, ad esempio la presenza nella madre di anomalie cromosomiche costituzionali non necessariamente associate ad un quadro clinico specifico, oppure la presenza di anomalie cromosomiche indotte da agenti chimici, fisici o biologici (farmaci, radiazioni, infezioni virali), o ancora a causa di una "placenta evanescente" appartenente ad una gravidanza interrotta o della placenta di un feto abortito spontaneamente nelle prime settimane.

### *Gravidanza gemellare (dizigote)*

Il test prenatale non invasivo può essere eseguito sulle gravidanze dizigoti (2 gemelli), naturali o originate con una tecnica di procreazione medicalmente assistita. Nel secondo caso Lei è tenuta a precisare la tecnica applicata. Il tasso di identificazione, attraverso il test di screening non invasivo, delle anomalie di numero dei cromosomi nelle gravidanze dizigoti è simile a quello ottenuto nelle gravidanze singole, anche se i dati clinici di validazione del test, in termini di sensibilità e specificità, su queste gravidanze sono ancora limitati. I test sono stati validati sulle gravidanze singole e doppie di almeno 10 settimane. I test non sono utilizzabili, in quanto non sono stati validati, nello screening di alcune anomalie genetiche nelle gravidanze multiple con più di due feti.

La definizione della probabilità della presenza di una trisomia (un cromosoma in più) attraverso il test di screening si basa sull'analisi del DNA libero nel plasma materno, al quale contribuisce in parte il DNA della madre e in parte il DNA delle placente dei due feti. L'analisi è limitata allo screening delle principali trisomie ed il risultato esprime una probabilità che è distribuita tra i due feti. In presenza di un risultato positivo, il test non indica perciò quale dei due sia affetto e neppure quale di essi abbia una probabilità più elevata di patologia cromosomica; inoltre non fornisce informazioni sul loro sesso.

### *Prelievo di sangue e campione biologico*

Dal prelievo di sangue viene estratto il materiale biologico sul quale viene effettuato lo screening. Il campione biologico, contiene sia il Suo DNA, sia quello del feto, e perciò informazioni sulle caratteristiche genetiche collegate alle informazioni personali.

Al fine di proteggere la Sua identità, il campione biologico sarà codificato mediante .... (descrivere tecnica di codifica utilizzata).

La codificazione (cosiddetta pseudonimizzazione) ha la finalità di proteggere i dati personali collegati al campione biologico da potenziali abusi. In ogni caso, la struttura si impegna a garantire la protezione dei dati, anche se trasferiti in Paesi ove non è garantita pari tutela, conformemente alla regolazione vigente. Di regola, il campione sarà conservato solo per il tempo necessario all'effettuazione del test, a meno che non venga da lei diversamente indicato. Infatti, alla conclusione del test il campione biologico residuo potrebbe essere usato per altre



## Centro di Medicina Materno-Fetale

Perugia Via Donati Guerrieri 16  
Foligno Via A. da San Gallo 17-t  
[www.medicinamaternofetale.com](http://www.medicinamaternofetale.com)  
[dr.maurizioarduini@gmail.com](mailto:dr.maurizioarduini@gmail.com)

indagini o per la ricerca. Lei può richiedere che il Suo campione biologico residuo sia distrutto dopo l'indagine, oppure può esprimere la volontà di donare il campione biologico per la ricerca, e, in questo caso l'eventuale volontà di essere ricontattata per comprendere l'uso del campione.

### Comunicazione del risultato

In generale, un risultato indicativo di una "bassa probabilità di trisomia" deve essere considerato rassicurante, in considerazione dell'elevata specificità del test e del suo elevato valore predittivo negativo. Nel caso in cui il risultato riveli una elevata probabilità di una patologia, la consulenza genetica chiarirà il significato del risultato del test e consentirà di ottenere le informazioni utili per gli eventuali approfondimenti e su ogni forma di assistenza utile.

### Dichiarazione finale

Io sottoscritto dichiaro di avere compreso quanto sopra riportato, in particolare che:

- Il test prenatale non invasivo non fornisce una diagnosi, ma misura la probabilità che il feto sia affetto da una trisomia; il risultato del test pertanto si limita a identificare la probabilità di specifiche anomalie sottoposte allo screening e non fornisce una diagnosi della presenza/assenza nel feto delle patologie genetiche indagate;
- l'analisi completa del cariotipo (assetto cromosomico) del feto può essere effettuata solo utilizzando una tecnica invasiva (villocentesi o amniocentesi);
- sono a conoscenza che in circa il 2% dei casi il test non è in grado di fornire un risultato per l'assenza o per la bassa concentrazione del DNA fetale; in questo caso posso chiedere la ripetizione dell'esame o il suo rimborso;
- ho informato il medico sulla mia gravidanza (naturale o effettuata con procreazione medicalmente assistita).
- sono stata informata che, salvo diversamente da me indicato, il campione sarà conservato solo per il tempo necessario ad effettuare il test;
- il campione acquisito per il test prenatale non invasivo non sarà utilizzato per nessuna altra indagine senza il mio consenso e sarà successivamente distrutto.

La mia firma sul presente modulo indica che ho letto, o che mi è stata letta e mi è stata spiegata, l'informativa di cui sopra, che ho compreso pienamente.

Ho avuto anche la possibilità di porre tutte le domande che ho ritenuto necessarie e il medico mi ha illustrato lo scopo, le implicazioni e i potenziali benefici e i possibili rischi del test. Sono a conoscenza che, su richiesta, posso ottenere una ulteriore consulenza di un genetista medico, prima di sottoscrivere questo consenso. Di conseguenza do il consenso all'esecuzione del:

- TEST PER LE TRISOMIE AUTOSOMICHE, T21, T18, T13
- TEST PER LE TRISOMIE AUTOSOMICHE T21, T18, T13 E L'ANALISI DEL SESSO FETALE
- Sono consapevole che il mio campione biologico residuo sarà distrutto dopo l'indagine
- Desidero donare il campione biologico per la ricerca
- Desidero essere ricontattata per comprendere l'uso che verrà fatto del campione nell'ambito della ricerca futura

Luogo \_\_\_\_\_ Data \_\_\_\_\_

Firma della donna che ha richiesto il Test prenatale non invasivo  
\_\_\_\_\_

Residenza/Recapiti \_\_\_\_\_

Firma del Professionista che ha provveduto all'informativa e raccolto il consenso \_\_\_\_\_

Documento ministeriale sullo screening del DNA fetale non invasivo (NIPT) 2021