



CONSENSO INFORMATO

## FIBROSI CISTICA

MEDICO / CENTRO INVIANTE

### PAZIENTE

Nome: .....

Cognome: .....

Data di nascita: GG / MM / AAAA   /   /

Codice Fiscale: .....

Via: .....

Città: .....

CAP: .....

Telefono: .....

Email: .....

*Firmando questo modulo, dichiaro di aver letto e compreso il consenso informato. Dichiaro di aver avuto l'opportunità di porre al mio medico le domande relative al test, ricevendo risposte soddisfacenti. Sono altresì a conoscenza della possibilità di visitare il sito web [www.istitutovarelli.it](http://www.istitutovarelli.it) per ottenere maggior informazioni relative agli ultimi aggiornamenti normativi e alle informazioni tecniche o mediche inerenti il test. Sono consapevole che le informazioni contenute sul sito web non sostituiscono una consulenza medica, una diagnosi o un trattamento.*

*Dichiaro inoltre di aver ricevuto tutte le informazioni previste ai sensi dell'art. 13 del regolamento UE n. 2016/679 (GDPR) e, ai sensi dell'art. 7 e ss. del Regolamento (UE) 2016/679 presto il mio consenso al trattamento dei dati personali per l'espletamento del servizio richiesto.*

Data \_\_\_\_ / \_\_\_\_ / \_\_\_\_

Firma \_\_\_\_\_

### MEDICO

Nome: .....

Cognome: .....

Telefono: .....

Email: .....

*Confermo di aver informato la paziente sui dettagli del test, sulle sue capacità ed i suoi limiti e che ha dato il suo consenso all'esecuzione dell'esame.*

Data \_\_\_\_ / \_\_\_\_ / \_\_\_\_

Firma \_\_\_\_\_

### INDICAZIONE AL TEST:

.....

.....  
*Si ricorda di allegare eventuali precedenti referti.*



## CONSENSO INFORMATO

- La fibrosi cistica (FC) è una malattia ereditaria cronica evolutiva che colpisce sia i maschi che le femmine, con un'incidenza nella popolazione caucasica di 1 nato ogni 2500-3500.
- La malattia interessa principalmente l'apparato respiratorio e gastrointestinale, con la produzione di un sudore ad elevata concentrazione di sali. I maschi affetti possono presentare azoospermia da agenesia bilaterale congenita dei dotti deferenti (CBAVD) che può essere una causa di infertilità maschile nella popolazione generale. Le modalità di comparsa della fibrosi cistica, l'entità dei sintomi e il decorso della malattia sono molto variabili, dipendendo dalle mutazioni presenti.
- La malattia è causata da mutazioni nel gene CFTR (Cystic fibrosis transmembrane conductance regulator, cromosoma 7), che produce una proteina che svolge una funzione di regolazione degli scambi idroelettrolitici. Difetti nella funzione della proteina CFTR danno origine ai sintomi caratteristici della malattia. Ogni individuo eredita due copie di ognigene, una derivante dalla madre ed una dal padre.
- La fibrosi cistica è una malattia AUTOSOMICA RECESSIVA: ciò significa che solo i soggetti che hanno ereditato entrambe le copie mutate del gene CFTR manifestano la malattia. Gli individui che possiedono una sola copia del gene mutata e una normale sono privi di sintomi e vengono definiti portatori sani. Le mutazioni descritte nel gene CFTR ad oggi sono oltre 2000, con prevalenza variabile tra le varie nazioni.
- La frequenza del portatore sano di mutazione nel gene CFTR è compresa di 1/27 nella popolazione caucasica.
- Il test di primo livello per la Fibrosi Cistica consiste nello screening di 67 mutazioni (incluse le più comuni delezioni e il polimorfismo Tn presente nell'introne 8), del gene CFTR.
- Essere negativi al test di primo livello significa non possedere alcuna delle mutazioni esaminate le quali in totale rappresentano circa l'87% delle MUTAZIONI ITALIANE (Detection rate regione Campania= 90,4%). Questo significa che il rischio di essere portatore sano dopo aver eseguito il test si riduce notevolmente ma NON SI AZZERA.
- Essere positivi al test di primo livello significa essere CERTAMENTE portatori sani della FC poiché si possiede un gene mutato.
- Il rischio di avere un figlio affetto da FC (considerando una frequenza dei portatori di 1/27) è circa:
  - 1 su 2900 nelle coppie che NON si sono SOTTOPOSTE AL TEST
  - 1 su 170.000 nelle coppie in cui ambedue i partner risultano NEGATIVI AL TEST
  - 1 su 800 nelle coppie in cui UNO dei partner è POSITIVO (portatore) e l'altro NEGATIVO (non portatore) allo screening
  - 1 su 4 nelle coppie in cui ENTRAMBI i partner sono POSITIVI (portatori).
- Nel caso in cui uno solo dei partner risulti positivo (PORTATORE), allo scopo di evidenziare un maggior numero di mutazioni e aumentare quindi la sensibilità del test, può essere effettuata un'analisi di secondo livello analizzando l'intero gene CFTR (sequenziamento del gene) che permette d'individuare circa il 98% delle mutazioni.
- L'anamnesi personale e familiare fornita al laboratorio deve essere accurata e completa per un'appropriata scelta delle tecniche di analisi. Nel caso di nota familiarità per una mutazione del gene CFTR è necessario fornire tutta la documentazione disponibile in merito.
- In caso di pregresso trapianto di midollo osseo l'analisi su sangue periferico non fornirà un risultato corrispondente al paziente (richiedere consulenza genetica per eventuali approcci metodologici alternativi)
- Si consiglia di eseguire il test in epoca PRECONCEZIONALE, poiché, nel caso in cui il test venga eseguito in gravidanza, non sarebbe possibile offrire quanto descritto al punto n°11 del presente consenso poiché le metodiche di approfondimento richiedono tempi molto lunghi.

## ACCETTAZIONE / CONSENSO:

- SI  NO Desidero essere informato/a sui risultati del test.
- .....
- SI  NO Il mio medico ha stabilito che sono un/a candidato/a idoneo/a per questo test e che sarà lui/lei a ricevere i risultati di questo test e a effettuare un'appropriata valutazione medica dei risultati e/o a raccomandare ulteriori indagini.
- .....
- SI  NO Desidero che i risultati dell'analisi genetica siano utilizzati per eventuali analisi genetiche su altri membri a rischio della mia famiglia.
- .....
- SI  NO Voglio che il materiale biologico venga conservato oltre l'emissione del referto e utilizzato per scopi di ricerca.
- .....
- SI  NO Autorizzo il trattamento dei miei dati personali in base all'art.13 del D.Lgs 196/2003, al REG. UE 679/2016 e all'art. 13 GDPR 679/16.
- .....
- SI  NO Mi impegno a comunicare un eventuale cambiamento di opinione in merito a quanto dichiarato.

Data

\_\_\_\_/\_\_\_\_/\_\_\_\_

 Nome e Cognome  
in stampatello

\_\_\_\_\_

Firma \_\_\_\_\_