



Diagnosi prenatale invasiva

<p>Dati della paziente:</p> <p>Nome, Cognome: _____</p> <p>Data di nascita: _____</p> <p>Indirizzo: _____</p> <p>Località: _____</p> <p>Numero di telefono: _____</p> <p>Assicurazione sanitaria: _____</p>	<p>Stazionaria: <input type="checkbox"/> si <input type="checkbox"/> no</p> <p>Mittente (timbro, numero di telefono, fax): _____</p> <p>Copia per conoscenza a _____</p>
<p>Materiale d'analisi</p> <p><input type="checkbox"/> Liquido amniotico (AC) (10-20 ml, sterile)</p> <p><input type="checkbox"/> Villi coriali (CVS) (10-30 mg, sterile, in terreno di trasporto*)</p> <p><input type="checkbox"/> Sangue da cordone ombelicale (0,5 ml, sterile, Eparina)</p> <p><input type="checkbox"/> Altro _____</p> <p><input type="checkbox"/> Tessuto abortivo (in terreno di trasporto* oppure in 0.9% NaCl sterile) (10-30 mg, sterile)</p> <p style="margin-left: 40px;"> <input type="checkbox"/> Conservazione CHF 329 <input type="checkbox"/> Analisi: Cariotipo standard in presenza di crescita della cultura cellulare (Risoluzione ca. 10-20 Mb), altrimenti analisi crom. molecol. (Risoluzione ca. 1 Mb) CHF 784 </p> <p><small>*E' possibile richiedere il terreno di trasporto presso il nostro istituto</small></p>	<p>Rimborso assicurazione sanitaria</p> <p>Solo in presenza di: rischio pari o superiore a 1:380 nel test di 1° trimestre, oppure età materna avanzata (≥35 anni), malformazioni ecografiche/rischi familiari, oppure NIPT patologico. Come certificato dalla LEGU la richiesta d'analisi é valida solo in presenza di un consenso informato, ovvero solo se il presente documento é firmato in tutte le sue parti. Le analisi devono essere richieste da un medico con specializzazione in ginecologia e ostetricia – medicina materno fetale, genetica medica, oppure medici con certificato di idoneità per l'esecuzione di ecografie in gravidanza.</p> <p>Analisi richieste → vedi pag. 2</p> <p>Durata dell'analisi:</p> <ul style="list-style-type: none"> - test rapido: 1-3 giorni, - analisi cromosomica / Analisi cromosomica microarray ca. 7-15 giorni lavorativi, - NGS ca. 10-20 giorni lavorativi
<p>Dati clinici:</p> <p>Settimana di gestazione: _____ Nascite precedenti/aborti: _____</p> <p>Data del prelievo: _____ Etnia: _____</p> <p>Indicazioni per l'analisi:</p> <p><input type="checkbox"/> Nessun rischio / volontà materna <input type="checkbox"/> Età materna ≥ 35</p> <p><input type="checkbox"/> Screening di 1° trimestre positivo <input type="checkbox"/> NT > 95. Percentile NT: _____ mm</p> <p>Trisomia 21: 1: _____ <input type="checkbox"/> NIPT sospetto di: _____</p> <p>Trisomia 13/18: 1: _____</p> <p><input type="checkbox"/> Malformazioni ecografiche / Altro (il piu' complete e dettagliate possibili): _____</p> <p>_____</p> <p>_____</p> <p>_____</p> <p>Campione di sangue dei genitori del feto allegato: <input type="checkbox"/> Sangue in EDTA della madre <input type="checkbox"/> Sangue in EDTA del padre</p> <p>Data del prelievo: _____ Data del prelievo: _____</p>	



Analisi standard

- Età materna/ETT > 1:380** → Analisi cromosomica molecolare*, risoluzione 1 Mb
 - Se desiderato **Test Rapido** → cromosomi 13, 18, 21, XY → CHF 246 (AC) – 365 (CVS), non rimborsato dall' assicurazione sanitaria

- NIPT patologico** → FISH-Test rapido mirato (quando possibile tecnicamente)
 - Risultato patologico → Cariotipo standard
 - Risultato normale → Analisi cromosomica molecolare* risoluzione 1 Mb

- Anomalie ecografiche e / o NT > 95%** → Test rapido
 - Risultato patologico → Cariotipo standard
 - Risultato normale →
 1. Analisi cromosomica microarray* risoluzione 100 Kb
 2. Screening di mutazioni - NGS (sequenziamento alta risoluzione*) → CHF 2900-4500

Prego barrare se non desiderato

Se possibile spedire direttamente sangue EDTA di entrambi i genitori!
Cognome del partner: _____

Nome : _____ Data di nascita: _____

Richiesta di copertura dei costi da parte dell' assicurazione sanitaria?

- sì, Assicurazione sanitaria: _____
- Iniziare l' analisi anche senza richiesta sopraccitata (la paziente è responsabile per il pagamento)

- Malattia genetica familiare** (previa consultazione) analisi specifica per: _____

Analisi su base volontaria (senza indicazione → non rimborsata/e dall' assicurazione sanitaria)

- Dosaggio AFP** → eseguito in un laboratorio competente dell'Università di Zurigo → CHF 19.30
- Analisi cromosomica molecolare* risoluzione 1 Mb** → (AC → CHF 784, CVS → CHF 1084)
- Analisi cromosomica microarray* risoluzione 100 Kb** → CHF 1800
- Screening fibrosi cistica** → ca. CHF 500 **Cariotipo standard**, risoluzione ca. 10-20 Mb (AC → CHF 784, CVS → CHF 1084)
- Altro** _____

* vengono riportate solo varianti per le quali, secondo le conoscenze attuali, esiste una chiara correlazione con gravi malattie che si manifestano nell'infanzia. In rari casi, è possibile trovare varianti con un significato sconosciuto, o non chiaro.

AC: Amniocentesi, CVS: villi coriali, AFP: alfa-feto proteina, NIPT: test prenatale non invasivo, CFTR: fibrosi cistica, ETT: test di primo trimestre, NT: trasducazione nucale, NGS: next generation equencing

Consenso informato secondo la legge federale sugli esami genetici sull'essere umano (LEGU)

Gentile paziente,

secondo la LEGU, questo formulario è unicamente valido come richiesta d'analisi se abbinato ad un consenso informato firmato dal paziente e dal medico richiedente. **Si prega di leggere attentamente il presente consenso informato**

Con la mia firma dichiaro che:

- sono stata informata circa le finalità, le possibilità e il significato dell'/e analisi e ho avuto l'opportunità di porre eventuali domande e risolvere possibili dubbi.
- acconsento all'utilizzo del materiale necessario per l'analisi e all'esecuzione del test/dei test secondo le procedure interne, se non diversamente indicato.
- (barrare se non desiderato) acconsento alla conservazione ed eventuale utilizzo del mio materiale rimanente insieme ai miei dati anagrafici in forma anonima per controlli di qualità interni, eventuali ottimizzazioni del test e/o studi scientifici/publicazioni, anche in collaborazione con partner esterni.

Sono inoltre stata informata che:

- se dovessi cambiare idea, ho il diritto di non venire a conoscenza del risultato.
- l'esame e la valutazione genetica si riferiscono solo all'indicazione e risultato ottenuto e questi non possono essere estesi ad altre malattie.
- analisi ulteriori necessari e/o richiesti vengono addebitati in aggiunta.
- sono responsabile per il pagamento della fattura/delle fatture indipendentemente dalla presa a carico d'aparte della mia assicurazione sanitaria.

Luogo, Data: _____ Firma della paziente / del rappresentante legale: _____

Informazione e consulenza specifica secondo la legge federale sugli esami genetici sull'essere umano (LEGU)

Con la mia firma dichiaro di aver informato la paziente secondo la LEGU in merito alle analisi diagnostici prenatali e di aver eseguito la consulenza genetica.

Luogo, Data: _____ Firma del medico responsabile: _____