

Etichetta identificativa
paziente

MODULO PER L'ACQUISIZIONE DEL CONSENSO INFORMATO PER LO SCREENING PRENATALE NON INVASIVO CON TEST COMBINATO

Ai sensi dell'Art.1, Comma 3, L.219/2017 "Diritto di ogni persona di conoscere le proprie condizioni di salute e di essere informata in modo completo, aggiornato e a lei comprensibile"

Gentile Signore/Signora

Cognome: _____ Nome: _____

Nato/a a _____ il: ____/____/____

si è rivolta a questa struttura per sottoporsi allo screening prenatale non invasivo con Test Combinato secondo il percorso di screening prenatale di Regione Lombardia.

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 saranno 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 la consulenza pre-test.

Trattamento proposto: TEST COMBINATO

La stragrande maggioranza delle gravidanze esita nella nascita di un neonato sano. Esiste tuttavia una piccola probabilità che il feto possa presentare delle anomalie cromosomiche, tra cui le più frequenti sono la trisomia 21 (sindrome di Down), trisomia 18 (sindrome di Edwards) o trisomia 13 (sindrome di Patau).

L'unico modo per sapere con certezza se il feto presenta queste, o altre malattie cromosomiche, è quello di sottoporsi ad un esame diagnostico invasivo per la determinazione del cariotipo fetale come la villocentesi (che si può eseguire dall'11° settimana di gestazione), e l'amniocentesi (che si può eseguire dalla 15° settimana di gestazione): queste comportano un rischio di aborto legato alla procedura di circa lo 0,2-0,5% in più rispetto al tasso di abortività naturale dell'1-2%.

La diagnosi prenatale invasiva quindi è riservata ai casi in cui la probabilità che il feto possa avere dei problemi sia significativamente più elevata rispetto alla popolazione generale. Inoltre, è utile ricordare che l'analisi dei cromosomi dopo un esame prenatale invasivo non consente di escludere tutte le malattie genetiche e sindromi rare.

Sulla base di queste considerazioni vengono in genere utilizzati i cosiddetti test di screening (es. test combinato) che, pur non fornendo una certezza rispetto alla diagnosi di trisomia 21 o di altri difetti cromosomici più rari (trisomia 13 e 18), permettono tuttavia di calcolare con ragionevole accuratezza il rischio specifico di ogni donna di avere un bambino affetto da tali sindromi.

Cosa è il Test Combinato?

È un test di screening del primo trimestre di gravidanza che consente di ottenere un rischio personalizzato di anomalie cromosomiche, come la trisomia 21, la trisomia 18 e la trisomia 13, *correlando il rischio di base legato alla sola **età materna** al rischio ottenuto con la **misurazione ecografica della Translucenza Nucale fetale** e la valutazione su sangue materno di **due ormoni placentari free-β-HCG e PAPP-A**.*

Pertanto nel periodo di gravidanza compreso tra la **11^a** e la **13.6^a** settimana, viene eseguita una ecografia, durante la quale viene visualizzato il profilo del volto fetale e viene misurata la **translucenza nucale**, che appare come una raccolta di liquido visibile mediante esame ecografico come uno spazio privo di echi (nero) dietro al collo fetale. La translucenza nucale è misurabile ecograficamente nella stragrande maggioranza dei feti ma risulta ispessita, e quindi al di sopra dei limiti di normalità, in circa il 75-80% dei feti con trisomia 21; risulta inoltre aumentata in un'alta percentuale di feti con altre anomalie cromosomiche o sindromi genetiche.

Nei giorni precedenti l'ecografia viene eseguito un prelievo di sangue materno per misurare le concentrazioni di due sostanze prodotte dalla placenta, la frazione libera delle beta-HCG e la PAPP-A, due ormoni spesso alterati in gravidanze affette dalle trisomie 21, 18 e 13.

Il test combinato del primo trimestre non è un test diagnostico di certezza, esprime infatti **una probabilità**: una probabilità più alta non significa che il bambino sia certamente affetto, così come una probabilità più bassa non significa avere la certezza che il bambino non abbia la patologia in questione. Il test combinato del primo trimestre è in grado di identificare circa il 90% dei feti affetti da trisomia 21 e la maggior parte di quelli con trisomia 18 e 13 con un rischio di falsi positivi intorno al 5% ed un rischio del 10% di falsi positivi per la trisomia 21.

Quindi dalla combinazione dell'età materna, della translucenza nucale e dei risultati del prelievo di sangue materno verrà calcolata, mediante l'utilizzo di un programma informatico accreditato a livello internazionale, la **probabilità personalizzata che il feto sia affetto da trisomia 21, 18 o 13** e questa potrà essere confrontata con la probabilità legata alla sola età della mamma **definendo il rischio** al termine dell'esame **come basso, intermedio o alto**.

Non è un'analisi di routine, e perciò Lei potrà liberamente scegliere se sottoporsi o meno al test: ***il Sistema Sanitario Regionale (SSR) offre gratuitamente in prima linea solo il Test Combinato, mentre la ricerca del DNA fetale nel circolo materno (cf DNA/NIPT) in seconda linea solo in caso di rischio aumentato.***

Quali sono gli approfondimenti da eseguire in caso di rischio intermedio/alto?

Il referto dello screening viene sempre consegnato personalmente alla paziente dal Medico che esegue l'ecografia e che elabora i dati: attraverso una **consulenza post test** comunicherà il rischio definitivo e definirà l'eventuale percorso di approfondimento.

Il risultato del test combinato è espresso con un rischio di probabilità di malattia che può essere definito:

- **Basso Rischio** (inferiore a una probabilità su mille, **<1 su 1000**), non sono indicati altri approfondimenti.
- **Rischio Intermedio** (probabilità compresa tra 301 e 1000), in questo caso la gravida verrà convocata dal centro dove è stato effettuato il test combinato per un colloquio in cui verrà proposto gratuitamente tramite SSR un secondo test di screening con la ricerca del DNA fetale nel circolo materno (cf DNA/NIPT), che ha una sensibilità molto più alta per le trisomie 21, 18 e 13 rispetto al test combinato (sensibilità per trisomia 21 del 99,9% con falsi negativi <1%)
- **Rischio Alto** (superiore a 1 probabilità su 300) in questo caso la gravida verrà convocata presso Centro di Diagnosi Prenatale della ASST Bergamo Est, dove sarà eseguita una nuova ecografia fetale ed un colloquio per discutere il risultato e decidere gli accertamenti successivi come l'esame diagnostico (amniocentesi o villocentesi) o un secondo test di screening con la ricerca del DNA fetale nel circolo materno (cf DNA/NIPT).

Casi particolari

Le pazienti che hanno ottenuto la gravidanza mediante **tecniche di procreazione assistita** (PMA) sono tenute ad informare il personale sanitario perché il dato viene inserito nel calcolo del rischio.

Le pazienti che hanno ottenuto la gestazione mediante **ovodonazione o con ovociti congelati** devono produrre una certificazione (possibilmente del Centro dove è stata eseguita la fecondazione) attestante l'età della donatrice o la data del congelamento ovocitario. La valutazione del test di screening si basa infatti sul rischio di base relativo all'età della donna che ha donato l'ovulo.

Quali sono le garanzie di qualità dell'esecuzione del Test Combinato?

I Laboratori di Analisi dell'ASST Bergamo Est sono accreditati da organismi nazionali ed internazionali di controllo. Gli operatori Ginecologi Ecografisti che effettuano l'esame sono sottoposti al controllo annuale della casistica e della qualità del lavoro secondo le indicazioni dell'Istituto Superiore di Sanità.

In una piccola percentuale di casi, le caratteristiche dei tessuti materni e/o la posizione fetale potrebbero essere tali da impedire la chiara visualizzazione delle strutture fetali di interesse mediante ecografia trans-addominale. In questi casi, potrebbe essere richiesto il ricorso ad ecografia tranvaginale e/o la sospensione dell'esame e la ripresa dopo alcuni minuti o a distanza di giorni. Nonostante questi tentativi, vi sono rari casi in cui risulta impossibile, dal punto di vista tecnico, completare l'esame e fornire i risultati del test di screening.

Quesiti della paziente:

Risposte del clinico:

Informazione sui rischi in caso di rifiuto o ritardo nell'esecuzione:

In caso di **rifiuto** del test combinato potrà scegliere un'altra opzione di screening o diagnosi prenatale al di fuori del percorso offerto dal SSR oppure di non eseguire nessun test di screening per aneuploidie dei cromosomi 13,18, 21.

Nel caso non abbia eseguito il test combinato e si trovi **oltre il limite di epoca gestazionale utile** per la sua esecuzione (lunghezza cranio-caudale fetale 45-84mm), potrà essere offerto il quadruplo test per la valutazione del rischio.

Il TEST QUADRUPLO (QUAD-TEST) è un test di screening applicabile al secondo trimestre di gravidanza. Può essere effettuato entro la finestra temporale tra la 15^a e la 19^a settimana di gestazione. Nel campione di sangue materno vengono misurati i livelli di AFP (Alfafetoproteina), hCG (Gonadotropina Corionica), uE3 (Estriolo Libero) ed inibina A.

Come laboratorio di riferimento regionale per l'esecuzione del quadruplo test è stato individuato il Laboratorio della ASST Spedali Civili di Brescia; sarà il medico curante a prendere contatti con la struttura nel caso sia necessario ricorrervi.

Questo esame potrà essere seguito da approfondimento con CF-DNA o diagnostica invasiva a seconda del livello di rischio emerso.

Alternative diagnostico/terapeutiche:

Esiste un altro test di screening per le aneuploidie dei cromosomi 13, 18, 21 che consiste nella RICERCA DEL DNA FETALE NEL CIRCOLO MATERNO (CF DNA/NIPT): questo esame si esegue preferenzialmente nel I trimestre di gravidanza, dopo la 10 settimana di gestazione, e consente di identificare la probabilità che il feto presenti un'anomalia genetica attraverso un prelievo venoso per l'analisi del DNA libero presente nel plasma materno di origine placentare.

Tra i test di screening disponibili il NIPT è quello con la sensibilità più alta; infatti la probabilità di identificare un feto affetto da una delle tre trisomie è intorno al 99% con un tasso di falsi negativi <1%.

Anche questo non è un test diagnostico, pertanto in caso di risultato ad alto rischio la conferma di malattia nel feto va eseguita con un esame invasivo: villocentesi o amniocentesi.

NB Questo esame di screening, altamente sensibile, non è previsto attualmente dal SSR come esame di prima scelta, ma solo come esame di screening di seconda linea in caso di Test Combinato a rischio intermedio/alto.

Informazioni aggiuntive:

Si informa che questa Asst Bergamo Est fa parte della rete formativa universitaria, pertanto è possibile l'eventuale collaborazione/partecipazione attiva di medici in formazione specialistica con la supervisione di un medico dipendente strutturato (tutor).

SOTTOSCRIZIONE DEL CONSENSO/DISSENSO – PERSONA CAPACE

Io sottoscritto/a

Cognome: _____ Nome: _____

Nato/a: _____ il: ____/____/____

➤ **Barrare l'ipotesi scelta:**

☐ **ACCETTO**, liberamente e spontaneamente, preso atto della situazione illustratami, di essere sottoposto al seguente ATTO/I MEDICO/I:

☐ **SCREENING PRENATALE NON INVASIVO CON TEST COMBINATO** i cui dettagli sono stati illustrati nel colloquio informativo e riassunti nel presente documento

☐ **ACCETTO**, liberamente e spontaneamente, di sottopormi ai trattamenti proposti dal medico/equipe, sui quali **non desidero essere informato**

☐ **NON ACCETTO** di essere sottoposto ai trattamenti proposti, consapevole dei **rischi** che il **rifiuto delle cure** può comportare ovvero (specificare): _____

☐ **DELEGO** QUALE FAMILIARE O PERSONA DI MIA FIDUCIA INCARICATA DI ESPRIMERE IL CONSENSO IN MIA VECE _____ il/la _____ sig./sig.ra _____ nato/a _____ il _____

(Compilare il modulo apposito SOTTOSCRIZIONE DEL CONSENSO ESPRESSO DAL DELEGATO)

☐ **DICHIARO** inoltre di essere a conoscenza della possibilità di **REVOCARE** il presente consenso/dissenso in qualsiasi momento del trattamento.

Firma della persona assistita

Nome e Cognome Medico

Codice Fiscale o matricola o timbro

Firma

Data e ora di acquisizione del consenso/dissenso

Data: ____/____/____ Ora: ____:____

NEL CASO IN CUI LA PERSONA ASSISTITA SIA FISICAMENTE IMPOSSIBILITATA A FIRMARE

Nome Cognome, data e luogo di nascita (testimone 1)

Firma

Nome Cognome, data e luogo di nascita (testimone 2)

Firma

PARTE RISERVATA AL MEDIATORE CULTURALE (se presente)

Dichiaro di aver assistito alla sottoscrizione del modulo di consenso e al colloquio informativo che l'ha preceduta, nel corso del quale ho svolto attività di mediazione traducendo fedelmente i contenuti del colloquio stesso. La mia attività di traduzione si è concretizzata anche nel rivolgere ai medici le domande formulate dalla persona assistita e/o dai familiari e nel tradurre fedelmente le risposte, nonché nella lettura del presente documento.

Nome Cognome, data e luogo di nascita- Mediatore culturale

Firma

Data e ora di acquisizione del consenso/dissenso

Data: ____/____/____ Ora: ____:____

In caso di revoca di consenso compilare l'apposito modulo.

SOTTOSCRIZIONE DEL CONSENSO/DISSENSO DELEGATO/TUTORE/AMMINISTRATORE DI SOSTEGNO

Io sottoscritto/a	Cognome: _____ Nome: _____ Nato/a a: _____ il: ____/____/____		
In qualità di	☐ Delegato ☐ Tutore (n. decreto: _____) ☐ Amministratore di sostegno con poteri di ASSISTENZA in ambito sanitario (n. decreto: _____) ☐ Amministratore di sostegno con poteri di RAPPRESENTANZA ESCLUSIVA in ambito sanitario (n. decreto: _____)		
<u>Sentito ove possibile l'interessato</u> ➤ Barrare l'ipotesi scelta: ☐ ACCETTO , liberamente, spontaneamente e in piena coscienza, preso atto della situazione illustrata, che il Sig./Sig.ra Cognome: _____ Nome: _____ venga sottoposto/a al seguente ☐ SCREENING PRENATALE NON INVASIVO CON TEST COMBINATO i cui dettagli sono stati illustrati nel colloquio informativo e riassunti nel presente documento ☐ NON ACCETTO , consapevole dei rischi che il rifiuto delle cure può comportare, che il Sig./Sig.ra Cognome: _____ Nome: _____ venga sottoposto/a al seguente ATTO MEDICO: _____ _____ (INDICARE ATTO MEDICO - SITO DI EFFETTUAZIONE - LATERALITA') i cui dettagli sono stati illustrati nel colloquio informativo e riassunti nel presente documento e della possibilità, in caso di parere non condiviso, di ricorrere al giudice tutelare per la decisione (ai sensi del Comma 5, Art. 3). ☐ DICHIARO inoltre di essere a conoscenza della possibilità di REVOCARE il presente consenso/dissenso qualsiasi momento del trattamento.			
Firma del Delegato/Tutore/Amministratore di sostegno			
Nome e Cognome Medico Codice Fiscale o matricola o timbro		Firma	
Data e ora di acquisizione del Consenso/dissenso	Data: ____/____/____ Ora: ____:____		
PARTE RISERVATA AL MEDIATORE CULTURALE (se presente) Dichiaro di aver assistito alla sottoscrizione del modulo di consenso e al colloquio informativo che l'ha preceduta, nel corso del quale ho svolto attività di mediazione traducendo fedelmente i contenuti del colloquio stesso. La mia attività di traduzione si è concretizzata anche nel rivolgere ai medici le domande formulate dalla persona assistita e/o dai familiari e nel tradurre fedelmente le risposte, nonché nella lettura del presente documento.			
Nome Cognome, data e luogo di nascita - Mediatore culturale		Firma	
Data e ora di acquisizione del Consenso/dissenso	Data: ____/____/____ Ora: ____:____		

In caso di revoca di consenso compilare l'apposito modulo.