

## Protocollo d'informazione sugli esami preparto del patrimonio genetico del bambino eseguiti sul sangue della madre

Cognome: ..... Nome: ..... Data di nascita: .....

Queste informazioni completano il foglio informativo «Esami preparto del bambino (diagnostica prenatale)» e il colloquio personale condotto con il suo medico. Nel corso del colloquio con il medico chiedi spiegazioni su tutto ciò che non le è chiaro o le sembra importante. Ci dica se si sente sufficientemente informata o se desidera saperne di più sull'esame previsto e il suo risultato.

Prima di decidere se sottoporsi o no a un esame preparto per una malattia genetica del bambino, come la trisomia 21, 18 o 13, si prenda un adeguato tempo di riflessione per valutarne attentamente l'opportunità. Si tratta di una decisione personale che deve prendere senza subire influenze esterne. Naturalmente è libera di rifiutare questo esame, poiché ha il «diritto di non essere informata», ossia di rinunciare a qualsiasi esame oppure di sottoporsi solo a parte delle analisi tecnicamente possibili e degli esami complementari. Non è tenuta a ricevere tutte le informazioni sul patrimonio genetico, a meno che il bambino sia esposto a un pericolo imminente (articoli 6 e 18 capoverso 2 LEGU).

**Metodo:** la placenta rilascia piccole quantità del proprio patrimonio genetico (DNA) nel sangue della madre. Queste piccole quantità possono essere utilizzate a partire dalla 10<sup>a</sup> settimana di gravidanza per individuare un'eventuale distribuzione difettosa del materiale genetico (aberrazione dei cromosomi) del bambino. Se il bambino ha un cromosoma 21, 18 o 13 in più, si dice che è affetto da una trisomia 21, 18 o 13. Le trisomie comportano, in misura diversa nei bambini colpiti, disturbi dello sviluppo fisico e mentale. In linea di principio, con lo stesso metodo è possibile scoprire altri difetti genetici che colpiscono solo una parte di un cromosoma o un singolo gene.

**Risultato:** un risultato senza particolarità non garantisce che il bambino sia sano. Una trisomia 21 (l'aberrazione più frequente dei cromosomi) può essere individuata con una sicurezza del 99 %, per le altre trisomie (18 e 13) l'attendibilità è leggermente inferiore. Riguardo ad altre malattie genetiche più rare attualmente è impossibile dare indicazioni sull'attendibilità dei risultati. In rari casi, questi esami possono anche evidenziare una malattia della madre. In una percentuale fino all'1 % dei casi l'esame del sangue può dare un risultato non interpretabile poiché la quantità di DNA del bambino presente nel sangue della madre è troppo bassa. Per ottenere i risultati dell'esame occorre circa una settimana.

I risultati anomali o difficilmente interpretabili devono essere assolutamente confermati da un esame complementare come una villocentesi o un'amniocentesi, poiché in rari casi può capitare che il risultato sia anomalo anche se il feto è sano. I risultati inattesi o sfavorevoli possono metterla di fronte a decisioni difficili e provocare un grave stress psichico. Potrebbe essere necessario il ricorso a ulteriori consulenze e al sostegno di altri specialisti. Se dovesse essere riscontrato un disturbo grave incurabile, forse potrà prendere in considerazione un'interruzione della gravidanza. In ogni modo ha sempre il diritto di essere consigliata sulle alternative all'interruzione di gravidanza, nonché di essere informata in merito alle associazioni di genitori di bambini con handicap e ai gruppi di autoaiuto (art. 15 LEGU).

**Costi:** l'esame per le trisomie è rimborsato dall'assicurazione di base, a condizione che la valutazione del rischio tramite test del primo trimestre eseguita tra la 11<sup>a</sup> e la 14<sup>a</sup> settimana di gravidanza abbia evidenziato un rischio di trisomia pari a 1:1000 o superiore. Se non è questo il caso ma dispone di un'assicurazione complementare, in determinate circostanze quest'ultima può contribuire con un importo volontario. Altre analisi mediante questo test volte a identificare ulteriori malattie rare non sono rimborsate dalle casse malati.

Le sue domande:

Questo protocollo documenta la consulenza genetica ai sensi dell'articolo 18 LEGU; il mandato d'esame sottostante vale come consenso all'esame genetico. Per ulteriori consulenze sono disponibili anche i competenti consultori dei Cantoni (art. 17 LEGU).

**Colloquio informativo**

Interprete: \_\_\_\_\_

Esame proposto: esame genetico prenatale del bambino tramite il sangue della madre

Annotazioni del medico sul colloquio informativo (rifiuto delle informazioni con indicazione del motivo, circostanze individuali che aumentano il rischio, ecc.).

---

---

---

Altre possibilità di esami:

---

---

---

Data:

Ora:

Durata del colloquio informativo:

---

**Mandato d'esame:**

Ho avuto un colloquio informativo con il dottor/la dottoressa\_\_\_\_\_. Ho capito le spiegazioni e ho ricevuto una risposta a tutte le domande che mi interessavano. Mi è stata consegnata una copia del protocollo d'informazione. Ho avuto sufficiente tempo per riflettere e acconsento all'esame pianificato. Sono consapevole che ho il diritto in ogni momento di revocare il mio consenso (art. 5 cpv. 3 LEGU).

Luogo, data:

Paziente:

---

Il testo sulla pagina anteriore è stato discusso con la paziente, le sue domande sono state chiarite e le è stata consegnata una copia di questo protocollo d'informazione.

Data, ora:

Medico:

---