

## CONSENSO INFORMATO

### Finalità del test

Il test della paternità prenatale non invasiva viene effettuata, analizzando il DNA fetale libero circolante isolato da un campione di sangue materno. Durante la gravidanza, alcuni frammenti del Dna del feto circolano nel sangue materno. Il DNA fetale consiste in corti frammenti di DNA (~145/200 bp) presenti nel plasma in percentuali variabili a seconda del periodo gestazionale e derivanti dai trofoblasti placentari. Tale DNA è rilevabile a partire dalla 5° settimana di gestazione; la sua concentrazione aumenta nelle settimane successive e scompare subito dopo il parto. La quantità di DNA fetale circolante dalla 9°-10° settimana di gestazione è sufficiente per garantire l'elevata specificità e sensibilità del test.

### Come viene effettuato il test

Il test viene eseguito mediante il prelievo di un campione ematico della gestante con un'età gestazionale di almeno 10 settimane. Tramite un'analisi complessa di laboratorio, il DNA fetale libero circolante è isolato dalla componente plasmatica del sangue materno. Successivamente, attraverso un processo tecnologico avanzato, utilizzando sequenziatori Next Generation Sequencing (NGS), il DNA fetale viene sequenziato e confrontato con quello del presunto padre.

### Risultati ottenibili con il test

**COMPATIBILITA'** il DNA fetale libero circolante è compatibile con il DNA del presunto padre: L'esame delle regioni polimorfiche investigate nel test di paternità non invasivo generalmente consente di raggiungere una percentuale di attribuzione (probabilità di paternità) superiore al 99,99%. Questo valore probabilistico indica che il padre presunto è praticamente il padre biologico.

**NON COMPATIBILITA'** il DNA fetale libero circolante non è compatibile con il DNA del presunto padre: L'esame delle regioni polimorfiche investigate nel test di paternità non invasivo del figlio e del padre presunto differiscono per tre o più caratteristiche genetiche l'ESCLUSIONE di compatibilità è certa (0% di probabilità di essere il padre biologico).

### Limiti del test

Il test di paternità prenatale non invasivo, basato sull'analisi del DNA di origine fetale libero, (cell-free DNA, cfDNA) circolante nel plasma materno, utilizza metodologie basate sulle tecniche di sequenziamento di seconda generazione "Next-Generation Sequencing, NGS" che prevedono il sequenziamento di specifiche regioni o polimorfismi di singoli nucleotidi (SNP). Queste metodologie si basano sulla capacità di rilevare minime quantità del cfDNA fetale rispetto a quello materno largamente più rappresentato. Il plasma materno contiene percentuali variabili di FF (frazione fetale), che differiscono nei diversi campioni. La FF media riscontrabile nel plasma di una donna alla 10° settimana di gravidanza è di circa il 4%. Questa percentuale determina la LoD-DNA (Limit of Detection) sotto la quale la FF non può essere analizzata.

### Tempi di refertazione

I risultati dell'esame saranno disponibili in circa 15 giorni dall'accettazione del campione. Tali termini possono comunque prolungarsi in caso di ripetizioni dell'esame o approfondimenti diagnostici o dubbi interpretativi.

Per procedere ai prelievi per l'esecuzione del Test di Paternità prenatale analizzando il DNA fetale dal sangue materno, dichiariamo:

di essere stati adeguatamente informati da parte di personale sanitario del Laboratorio GENOMA e di aver compreso le finalità del test che ci accingiamo ad eseguire ed i relativi risultati ottenibili, inclusi i limiti del test e i rischi di errore diagnostico;

di aver letto e compreso l'informativa inviataci/consegnataci dal personale del Laboratorio GENOMA riguardante l'iter procedurale ed analitico del test che ci accingiamo ad eseguire, che ci è stato spiegato in tutte le sue parti.

Di essere stati informati che il test ha esclusivamente un valore informativo e fornirà esclusivamente un risultato circa la compatibilità o non compatibilità genetica tra i campioni biologici in esame per l'accertamento di paternità biologica. Il risultato ottenuto non avrà valore legale, dunque non potrà essere usato come prova in controversie giuridiche.

DATA \_\_\_\_\_

FIRMA PARTNER FEMMINILE \_\_\_\_\_

FIRMA PARTNER MASCHILE \_\_\_\_\_