

Istituto certificato:

ISO 9001:2008 (n° cert. 194315)

ISO 15189:2007 (n° cert. 194315/A)

SIGUCert 2009 certificato dei laboratori di citogenetica e genetica molecolare (n° cert. 004)

Inserito nell'Albo del MIUR dei laboratori di ricerca altamente qualificati (art. 14 D.M. 593/2000)

## Analisi mediante microarray e Database ISCA

Il suo medico ha prescritto l'analisi microarray (o array) dei cromosomi come parte della sua valutazione medica o del suo bambino. Questo test è usato per cercare la causa genetica dei problemi nello sviluppo fisico, intellettuale e del comportamento di bambini e adulti. Il microarray dei cromosomi ha migliorato considerevolmente la nostra capacità per trovare la causa di molti difetti di sviluppo o problematiche di interesse clinico, consentendo alle famiglie di comprendere quale è il loro problema specifico e decidere in modo informato riguardo alle possibilità di procedere con interventi medici e/o educativi.

Il microarray dei cromosomi è una procedura attraverso la quale il laboratorio può indagare l'intero genoma di una persona per trovare per mancanze (perdite-delezioni) o guadagni (duplicazioni-sovradosaggi) di pezzi di cromosomi. Molte delle perdite ed i guadagni trovati dal microarray sono comuni e le associazioni con le malattie sono molto ben comprese. Tuttavia, alcuni risultati di microarray sono rari e non sono stati mai visti o riscontrati in altri individui. In alcuni casi, non è possibile determinare se un risultato particolare del microarray è causa o meno dei problemi medici e non è possibile fare previsioni riguardo al possibile sviluppo clinico. Analizzare anche i genitori può essere talvolta di aiuto per chiarire questo tipo di risultato incerto.

Maggiori informazioni vengono raccolte e più facile sarà comprendere i risultati rari, e lei può aiutarci a fare ciò!

Come? Il suo campione o quello del suo bambino viene inviato al Laboratorio di Genetica TOMA per l'analisi microarray. TOMA è membro del Consorzio Internazionale per i microarray (ISCA), un'organizzazione di più di 100 laboratori che lavorano insieme e raccolgono le informazioni per capire il significato dei risultati rari che possono provenire dai microarray dei cromosomi. Per ogni analisi microarray, TOMA contribuisce a sviluppare il database ISCA centralizzato inviando il risultato ottenuto abbinato alla motivazione all'indagine (Esempio: autismo o malformazione cardiaca).

La Privacy è di importanza estrema per noi, quindi tutte le informazioni di identità pazienti sono tolte prima che i risultati siano inviati. La sua riservatezza è mantenuta.

La costruzione del database del Consorzio di ISCA è possibile solo attraverso il contributo dei risultati di ciascun paziente. Con il suo aiuto, poiché il database ISCA cresce via via col tempo, i laboratori potranno usare queste informazioni per migliorare la comprensione dei risultati rari. I pazienti con un risultato incerto potranno conoscere il vero significato del loro risultato microarray ed ottimizzare la loro assistenza sanitaria.

### Revoca del consenso alla condivisione dei risultati in database clinici (Opt-Out).

Procedura di "Opt-Out" per la revoca del consenso a partecipare a questi studi su microarray e ad inviare i risultati al database ISCA può essere eseguita scegliendo uno dei seguenti 3 percorsi:

1- Chiedere al medico proponente il test microarray di selezionare l'opzione di "rifiuto" contenuta nel modulo di consenso specifico;

2- contattare il Lab TOMA al numero +39 0331 652911 e chiedere di parlare con un genetista responsabile dell'analisi microarray;

3- visitare il sito [www.tomalab.com](http://www.tomalab.com) e seguire la procedura "opt-out".

Per avere ulteriori informazioni su ISCA visitare il sito <https://isca.genetics.emory.edu>