

INFORMATIVA E CONSENSO INFORMATO INTEGRATIVI PER SCREENING NON INVASIVO SU DNA CIRCOLANTE NEL SANGUE MATERNO PER L'INDAGINE DELLE TRISOMIE 21,18,13 e SESSO FETALE E MICRODELEZIONI NEI VANISHING TWIN (Harmony Prenatal Test CE-IVD)

Modulo MSQ 5.3 Rev.14 del 19.02.2021

INFORMATIVA SUI LIMITI DI HARMONY PRENATAL TEST NELLE GRAVIDANZE CON GEMELLO EVANESCENTE DOCUMENTATO (VANISHING TWIN)**Il presente consenso informato integra quello generale per l'esecuzione di Harmony Prenatal test**

Le società professionali non raccomandano l'esecuzione dei test di screening basati su cell-free DNA (cfDNA) in casi con documentato vanishing twin, poiché non è certa l'origine del cfDNA che si sta analizzando, ovvero, se sia quello del feto vitale o quello di entrambi. Inoltre le performance dei cfDNA test non sono validate in questa popolazione di gravidanze.

Tuttavia, qualora dopo confronto col clinico di riferimento, la gestante fosse comunque intenzionata a procedere all'esecuzione del test Harmony, è necessario che sia informata circa i seguenti limiti del test ed esprima un consenso rispetto all'esecuzione del test:

1. **Falsi positivi e fallimenti del test:** poiché il 'vanishing twin' è un aborto spontaneo, nel 50-80% dei casi è affetto da anomalie cromosomiche; pertanto, vi è un rischio aumentato – non quantificabile – sia di falso positivo sia di fallimento del test rispetto alla popolazione di donne che non hanno un documentato vanishing twin;
2. **Fallimento dopo primo prelievo per ragioni collegate alla qualità del cfDNA analizzato in presenza di frazione fetale $\geq 4\%$:** il test non verrà ripetuto una seconda volta poiché persiste nel circolo materno il DNA del feto riassorbito, causa del fallimento;
3. **Risultato ad alto rischio per T21,18,13:** esso è indicativo della probabile presenza di un cfDNA trisomico; tuttavia, poiché non è possibile sapere a priori con certezza quale sia il feto affetto (quello vitale o quello riassorbito), rimane comunque necessario eseguire una diagnosi prenatale invasiva di conferma, preferibilmente tramite amniocentesi dato che la placenta potrebbe ancora contenere cellule derivanti dal feto riassorbito;
4. **Risultato di 'feto femmina a basso rischio per T21,18,13':** esso è indicativo del fatto che il cfDNA del feto riassorbito non è più in circolo o non più sufficientemente rappresentato oppure, se ancora sufficientemente rappresentato, che entrambi i feti sono verosimilmente femmine a basso rischio per le trisomie indagate;
5. **Risultato di sesso fetale maschile:** esso non è attendibile dato che non è possibile attribuirlo al feto riassorbito piuttosto che quello vitale; sarà quindi necessario attendere la conferma ecografica del sesso del feto vitale;
6. **Aneuploidie dei cromosomi sessuali e microdelezioni 22q11.2:** non è possibile eseguire questi test poiché le performance dei cfDNA test per questi target cromosomici non sono state validate in gravidanze gemellari.

CONSENSO ALL'ANALISI

Io sottoscritta (cognome e nome) _____ nata il ____/____/____
in qualità di diretta interessata:

DICHIARO

- ✓ Di aver ricevuto informazioni circa i limiti del test espressi dal punto 1 al punto 6 di questo documento e di aver potuto discutere sugli aspetti di Harmony Prenatal test nei casi di vanishing twin;
- ✓ Di avere compreso che il test non verrà ripetuto gratuitamente una seconda volta in caso di fallimento per ragioni collegate alla qualità del cfDNA analizzato in presenza di frazione fetale $\geq 4\%$ e **non verrà rimborsato il costo del test;**
- ✓ Di avere compreso che il suo ginecologo curante potrebbe essere informato da TOMA circa i risultati del test.

ACCONSENSO

al prelievo di sangue per l'esecuzione di Harmony Prenatal Test in presenza di documentato vanishing twin

Luogo: _____ Data: ____/____/____ Firma dell'interessata: _____

Firma del sanitario che raccoglie il consenso: _____

(Timbro dell'ente clinico che raccoglie il consenso)