



UNIVERSITÀ DEGLI STUDI DI MILANO

DIPARTIMENTO DI SCIENZE DELLA SALUTE
LABORATORIO DI GENETICA MEDICA
VIA A. DI RUDINI 8 – 20142 MILANO
TEL. 0250323200 – FAX 0250323026

Milano, 9 marzo 2015

COMUNICATO

ALLE FAMIGLIE RUBINSTEIN-TAYBI (RSTS)

AI MEDICI CHE HANNO IN CURA SOGGETTI RSTS

L'analisi genetica per soggetti con sindrome di Rubinstein-Taybi che si svolge da oltre un decennio nel nostro laboratorio prevede l'analisi per l'identificazione della mutazione dei due geni causativi noti (CREBBP ed EP300) per la conferma della diagnosi clinica.

A questo riguardo, il primo approccio tecnologico richiede l'utilizzo della tecnica MLPA, che permette di identificare delezioni e duplicazioni intrageniche (esoniche) o dell'intero gene.

Per questa indagine, che costituisce il primo test del percorso diagnostico, quindi applicato in prima battuta a tutti i soggetti RSTS, richiediamo un contributo per coprire le spese dell'analisi, pari a 250€ + IVA a campione.

Il servizio sarà effettuato mediante prestazione conto terzi.

Per i medici: la richiesta del servizio dovrà essere eseguita mediante utilizzo del format allegato (vedi allegato 1) e potrà essere richiesta anche con buono d'ordine

Per i pazienti che richiedono direttamente l'analisi: la richiesta del servizio dovrà essere eseguita mediante utilizzo del format allegato (vedi allegato 2)



UNIVERSITÀ DEGLI STUDI DI MILANO

DIPARTIMENTO DI SCIENZE DELLA SALUTE
LABORATORIO DI GENETICA MEDICA
VIA A. DI RUDINI' 8 – 20142 MILANO
TEL. 0250323200 – FAX 0250323026

Il campione (1 provetta da 5ml di sangue in provetta con EDTA) dovrà essere indirizzata, preferibilmente entro 24-48 ore dal prelievo e nei giorni dal lunedì al giovedì e comunque con arrivo entro il venerdì mattina, con spedizione a temperatura ambiente al laboratorio all'attenzione di:

Dott.ssa Cristina Gervasini- Dott.ssa Patrizia Colapietro

Genetica Medica (6° piano, blocco C)

Dipartimento di Scienze della Salute - Università degli studi di Milano Polo Ospedale San Paolo
via A. di Rudini', 8 20142 MILANO

L'invio dovrà comunque essere sempre prima concordato con le Dott.sse Gervasini o Colapietro (telefono 0250323028 o 0250323201 email: cristina.gervasini@unimi.it, patrizia.colapietro@unimi.it).

Il risultato dell'analisi sarà restituito entro 4 mesi dall'invio del campione con invio di lettera raccomandata.

Alla ricezione del campione verrà redatta una fattura con le indicazioni per il pagamento.

Per ulteriori informazioni amministrative ci si dovrà rivolgere alla segreteria amministrativa della struttura (Dipartimento di Scienze della Salute- Università degli Studi di Milano) nella persona della Dott.ssa Castelli (0250323021 giuseppina.castelli@unimi.it).

Resto a disposizione per qualsiasi chiarimento e invio cordiali saluti

Cristina Gervasini

--
Genetica Medica (6° piano, blocco C)
Dip. Scienze della Salute
Universita' di Milano Polo Ospedale San Paolo
via A. di Rudini', 8
20142 MILANO
tel. 02 50323028
fax 02 50323026
cristina.gervasini@unimi.it

[Digitare qui]

DA STAMPARE SU CARTA INTESTATA DELL'ENTE INVIANTE

[Digitare qui]

Allegato 1 RICHIESTA DELL'ANALISI DA PARTE DEL MEDICO

Ente inviante:.....

Medico referente:.....

Recapito (indirizzo, telefono, email) per l'invio del risultato:.....

.....

Recapiti per l'indirizzo di fatturazione (indirizzo, codice fiscale).....

.....

Si richiede l'analisi in prestazione conto terzi

Prestazione n. 173 "Ricerca di mutazioni (delezioni o duplicazioni esoniche) dei geni CREBBP ed EP300"

da svolgersi presso il laboratorio di Genetica Medica del Dipartimento di Scienze della Salute dell'Università degli Studi di Milano (responsabile Dott.ssa Cristina Gervasini)

Per il soggetto:.....

(nome e cognome)

Nato il:a:.....

per:.....

(indicare sospetto diagnostico)

Data, timbro e firma del medico inviante:

Data e firma del soggetto per cui si richiede l'analisi (o del genitore o tutore):

In caso di firma del genitore o del tutore, indicare i dati anagrafici

Genitore

(nome e cognome)

(data e luogo di nascita)

Tutore

(nome e cognome)

(data e luogo di nascita)

Se si utilizza il buono d'ordine, allegare il buono d'ordine n.....del.....

Si allega consenso informato

CONSENSO INFORMATO PER L'ANALISI

"Ricerca di mutazioni (delezioni o duplicazioni esoniche) dei geni CREBBP ed EP300"

Il sottoscrittodichiara di aver compreso le informazioni ricevute a seguito del colloquio con....., che sottoscrive in calce il presente modulo per conferma, di aver ottenuto tutte le informazioni richieste sulle finalità del test, le modalità per la loro esecuzione e le implicazioni che i risultati potrebbero comportare.

Pertanto, in base all'informazione ottenuta, che ritiene completa ed esaustiva, il sottoscritto

- accetta
- non accetta

che il materiale biologico

- prelevatomi
- prelevato a.....

nome del paziente, data di nascita e grado di parentela o tutela

venga utilizzato per l'analisi di cui sopra per i seguenti scopi:

.....

Se parte del mio campione dovesse rimanere dopo il completamento del test diagnostico

- presto il mio consenso
- non presto il mio consenso

a che il campione possa essere utilizzato per scopi di ricerca inerenti la diagnosi o la comprensione dei meccanismi genetici alla base di patologie genetiche e / o dei loro sviluppi, e/o delle loro manifestazioni fisiche e/o intellettuali.

Le condizioni alle quali permetto che il campione possa essere utilizzato sono le seguenti:

- può essere usato in futuro per scopi di ricerca in forma anonima, previa richiesta di ulteriore consenso
- può essere usato in futuro per scopi di ricerca in forma anonima, senza richiedere ulteriori consensi.

A causa della complessità dell'interpretazione dell'analisi, e delle implicazioni dei risultati dell'analisi, i risultati mi devono essere comunicati attraverso il medico inviante.

I risultati sono confidenziali e potranno essere divulgati ad altri medici o terzi solo con il mio consenso.

....., li

Località

data

.....

firma del paziente/genitore/parente/tutore

.....

firma e timbro di chi raccoglie il consenso

Allegato 2 RICHIESTA DELL'ANALISI DA PARTE DEL SOGGETTO RSTS

Io sottoscritto,
(nome e cognome)

nato a il

Recapito (indirizzo, telefono, email,) per l'invio del risultato:.....
.....

Recapito (indirizzo, codice fiscale) per la fatturazione.....
.....

richiedo l'analisi in prestazione conto terzi

Prestazione n.173 "Ricerca di mutazioni (delezioni o duplicazioni esoniche) dei geni CREBBP ed EP300"

da svolgersi presso il laboratorio di Genetica Medica del Dipartimento di Scienze della Salute dell'Università degli Studi di Milano (responsabile Dott.ssa Cristina Gervasini)

Per : me stesso
 mio/a figlio/a
(nome e cognome)

nato a il

il soggetto di cui sono tutore.....
(nome e cognome)

nato a il

Data e firma del soggetto per cui si richiede l'analisi (o del genitore o tutore):

Si allega informativa e consenso informato

INFORMATIVA PER L'ANALISI

“Ricerca di mutazioni (delezioni o duplicazioni esoniche) dei geni CREBBP ed EP300”

L’analisi “Ricerca di mutazioni (delezioni o duplicazioni esoniche) dei geni CREBBP ed EP300” verrà condotta presso il laboratorio di Genetica Medica del Dipartimento di Scienze della Salute dell’Università degli Studi di Milano. La tecnica utilizzata MLPA (Multiplex ligation-dependent probe amplification) può identificare delezioni e duplicazioni, senza la definizione dei punti di rottura, mediante analisi quantitativa di sonde relative a tutti gli esoni dei geni CREBBP ed EP300.

Questo test costituisce il primo passaggio dell’iter di laboratorio per l’identificazione di mutazioni dei geni indicati.

Mutazioni puntiformi, delezioni o duplicazioni con basso livello di mosaicismo oppure delezioni e duplicazioni di regioni esterne a quelle delle sonde utilizzate non potranno essere identificate.

CONSENSO INFORMATO PER L'ANALISI

“Ricerca di mutazioni (delezioni o duplicazioni esoniche) dei geni CREBBP ed EP300”

Io sottoscrittodichiaro di aver compreso le informazioni sopra riportate e

- accetto
- non accetto

che il materiale biologico

- prelevatomi
- prelevato a.....

nome del paziente, data di nascita e grado di parentela o tutela

venga utilizzato per l’analisi di cui sopra.

Se parte del campione dovesse rimanere dopo il completamento del test diagnostico

- presto il mio consenso
- non presto il mio consenso

a che il campione possa essere utilizzato per scopi di ricerca inerenti la diagnosi o la comprensione dei meccanismi genetici alla base di patologie genetiche e / o dei loro sviluppi, e/o delle loro manifestazioni fisiche e/o intellettuali.

Le condizioni alle quali permetto che il campione possa essere utilizzato sono le seguenti:

- può essere usato in futuro per scopi di ricerca in forma anonima, previa richiesta di ulteriore consenso
- può essere usato in futuro per scopi di ricerca in forma anonima, senza richiedere ulteriori consensi.

I risultati mi saranno comunicati personalmente.

I risultati sono confidenziali e potranno essere divulgati ad altri medici o terzi solo con il mio consenso.

....., li

Località

data

.....

firma del paziente/genitore/parente/tutore