



**Consenso Informato**

---

**Conservazione materiale biologico proveniente da biopsie, sangue e altri liquidi biologici**

**M0009**

**Clinica di Neurologia Pediatrica - Università degli Studi di Firenze**

*Direttore: Prof. Renzo Guerrini*

**Laboratorio di Diagnostica delle Malattie del Sistema Nervoso e del Metabolismo:**

- Biologia Molecolare e Cellulare** (*Responsabile: Dr.ssa Amelia Morrone*)
- Neurogenetica** (*Responsabile: Dr.ssa Elena Parrini*)
- Screening Neonatale, Biochimica e Farmacologia** (*Responsabile: Dr. Giancarlo la Marca*)

Viale Pieraccini n. 24, 50139 Firenze Tel. +39 055 5662541/2543/2844-Fax +39 055 5662849

Il materiale biotico proveniente da biopsia cutanea, muscolare o più raramente da altri tessuti può essere sottoposto ad esame istologico o ad analisi più complesse, quali immunoistochimica, immunofluorescenza diretta e microscopia elettronica, utili per la diagnosi di numerose malattie genetiche. Esso può essere anche utilizzato per allestire una coltura cellulare: il frammento biotico (ad es. cute), prelevato sterilmente, viene coltivato in terreni di coltura appropriati e le cellule che ne derivano (ad es. fibroblasti) possono essere utilizzate per diverse indagini biochimiche e genetico-molecolari.

Dal prelievo di sangue si possono isolare i linfociti che possono anch'essi essere coltivati in vitro con appropriati terreni di coltura al fine di ottenere linee linfocitarie o linfoblastiche che possono essere utilizzate per test biochimici e genetico-molecolari.

Sia le linee cellulari derivate da biopsia che quelle da sangue possono essere congelate in azoto liquido (-170°C) ed essere quindi conservate per anni.

In alcuni casi può essere utile a scopo diagnostico conservare anche liquidi biologici quali ad esempio sangue, urine, liquor, umor vitreo, bile ecc., sui quali si possono effettuare mirati esami biochimici/genetico molecolari.

Tutti i dati raccolti in questo modulo e i risultati ottenuti dalle analisi di laboratorio così come ogni altro atto medico sono da considerare strettamente confidenziali e sottoposti al vincolo del segreto professionale e nel rispetto della privacy ["dati sensibili", D. Lgs 196/2003: art.4 comma 1 lett. d) e art. 26].

Il/La sottoscritto/a.....Nato/a a .....il .....

in qualità di  assistito  padre  madre  tutore di .....

Nato/a a ..... (Prov. ....) Il .....

Residente in ..... (Prov. ....)

Via ..... n° .....

Tel. ....

**DICHIARO**

di aver ricevuto una dettagliata informazione sugli aspetti genetici della malattia o sospetta malattia di cui io e/o mio/a figlio/a soffro/e o della alterazione genetica di cui potrei essere portatore e di aver compreso l'utilità e i limiti del prelievo e della conservazione dei materiali biologici.

Pertanto  
**ACCONSENTO**

Alla conservazione del seguente materiale biologico:

- biopsia cutanea       biopsia muscolare       fibroblasti       linfociti/linfoblasti
- altro (specificare: .....) )

di se stesso e/o di suo/a figlio/a \_\_\_\_\_  
per eventuali studi istochimici/biochimici/genetico-molecolari:

.....

**DICHIARA** inoltre di

- Volere       NON volere      essere informato circa i risultati dell'analisi
- Accettare       NON accettare      che i risultati dell'analisi siano utilizzati per eventuali analisi genetiche su altri membri a rischio della famiglia



**Consenso Informato**

---

**Conservazione materiale biologico proveniente da biopsie, sangue e altri liquidi biologici**

**M0009**

Volere       NON volere      che il materiale biologico conservato possa essere utilizzato anche in futuro, qualora fossero necessarie ulteriori indagini diagnostiche e/o si rendessero disponibili nuove metodiche di analisi.

Acconsentire     NON acconsentire      che il campione possa essere conservato anche presso altre biobanche

Acconsentire     NON acconsentire      che il campione conservato anche presso altre biobanche possa essere rintracciato e usato in caso di richiesta da parte del paziente o di chi esercita la potestà sul minore o del suo tutore

Acconsentire     NON acconsentire      che il campione conservato anche presso altre biobanche possa essere rintracciato e usato in caso di richiesta da parte di membri a rischio della famiglia del paziente

*Dopo il completamento delle analisi:*

Acconsentire     NON acconsentire      che il materiale biologico conservato (reso anonimo) venga utilizzato a **scopo di ricerca**.

Il sottoscritto/a SI IMPEGNA a comunicare tempestivamente ogni eventuale cambiamento di opinione in merito a quanto dichiarato.

DATA \_\_\_\_\_

FIRMA \_\_\_\_\_

<b>Il medico che ha raccolto il consenso informato:</b>	
Cognome e Nome _____	
Reparto _____	
Istituto _____	
Indirizzo _____	
Telefono/Fax/email _____	
Data _____	Timbro e Firma



Consenso Informato

Conservazione materiale biologico proveniente da biopsie, sangue e altri liquidi biologici

M0009

**SEZIONE RISERVATA AL MEDICO**

**TABELLA NOTIZIE CLINICHE DELL'ASSISTITO**

**SOSPETTO CLINICO** \_\_\_\_\_

**DATI ANAMNESTICI**

Gravidanza \_\_\_\_\_

Patologia perinatale \_\_\_\_\_

Ritardo sviluppo psicomotorio NO  SI       Regressione psicomotoria NO  SI

Età d'esordio \_\_\_\_\_

Sintomatologia all'esordio \_\_\_\_\_

Altro \_\_\_\_\_

**VALUTAZIONE CLINICA**

Bassa statura  Dismorfismo  Malformazioni cerebrali (\*specificare)  Epilessia (\*\*specificare)

Macrosomia  Microsomia  Lineamenti grossolani  Macrocefalia  Microcefalia

Insuff. Respiratoria  Anomalie cutanee  Anomalie capelli

Sordità  Sintomi acuti  (specificare) \_\_\_\_\_

Sintomi intermittenti  (specificare) \_\_\_\_\_

Altro \_\_\_\_\_

\*Tipo di malformazione cerebrale \_\_\_\_\_

\*\*Tipo di epilessia \_\_\_\_\_

**ANOMALIE GASTROINTESTINALI**

Ritardo di crescita  Rifiuto del cibo  Diarrea  Epatomegalia  Splenomegalia

Ittero  Ascite  Vomito  Altro \_\_\_\_\_



## Consenso Informato

Conservazione materiale biologico proveniente da  
biopsie, sangue e altri liquidi biologici

**M0009**

### ANOMALIE OCULARI

Cataratta       Degenerazione retinica       Strabismo       Nistagmo       Cecità   
Atrofia Ottica       Cherry red spot       Oftalmoplegia       Opacità corneale   
Altro \_\_\_\_\_

### ANOMALIE NEUROLOGICHE

Atassia       Ritardo mentale       Crisi epilettiche       Psicosi       Ipotonia       Ipertonia   
Mioclonie       Letargia       Discinesie       Neuropatia periferica       Segni extrapiramidali   
Altro \_\_\_\_\_

### ANOMALIE CARDIACHE

Cardiomiopatia ipertrofica       Cardiomiopatia dilatativa       Altro \_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_

**ANOMALIE OSSEE** (specificare) \_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_

**ANOMALIE NEFROLOGICHE** (specificare) \_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_

**ANOMALIE EMATOLOGICHE** (specificare) \_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_

**ANOMALIE DI LABORATORIO** (specificare) \_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_



Consenso Informato

Conservazione materiale biologico proveniente da  
biopsie, sangue e altri liquidi biologici

**M0009**

**ESAMI NEURORADIOLOGICI**

CT SCAN \_\_\_\_\_

MRI \_\_\_\_\_

MRS \_\_\_\_\_

fMRI \_\_\_\_\_

Altro \_\_\_\_\_

**ESAMI NEUROFISIOLOGICI** (specificare) \_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_