

**NOTA INFORMATIVA PER IL PAZIENTE****Nome e Cognome** _____**data di nascita** _____

| | |
|---|---|
| Cos'è un test genetico? | <p>I test genetici rappresentano l'indagine del DNA, dell'RNA o dei cromosomi, finalizzata principalmente ad individuare o ad escludere:</p> <ul style="list-style-type: none">• mutazioni associate a patologie genetiche;• varianti polimorfiche responsabili della predisposizione genetica a malattie multifattoriali;• la sensibilità/resistenza individuale a specifici trattamenti farmacologici. <p>I risultati di un test genetico possono riguardare, oltre al soggetto che lo ha eseguito, anche gli altri componenti del nucleo familiare, in quanto le anomalie genetiche possono essere ereditabili e/o trasmissibili.</p> |
| Esame proposto: | RICERCA DI MICRODELEZIONI/MICRODUPLICAZIONI MEDIANTE CARIOTIPO MOLECOLARE (array-CGH) POST-NATALE |
| Perché si propone questa analisi genetica? | <p>L'analisi array-CGH (Ibridazione Genomica Comparativa basata su microarray) è impiegata per la diagnosi di anomalie cromosomiche quantitative, cioè di CNVs (= Copy Number Variations) in forma di delezioni o duplicazioni. Può essere intesa come un'integrazione dell'esame del cariotipo convenzionale, il cui limite di risoluzione è di 6-10 Mb (6-10 milioni di basi). Al contrario, tramite a-CGH, possono essere evidenziate anomalie genomiche di dimensioni più ridotte, piccole fino a 100 kb (centomila basi) o anche meno.</p> |
| Che informazioni può fornire questa analisi genetica? | <p>Identificazione di sbilanciamenti cromosomici invisibili al cariotipo convenzionale responsabili di sindromi costituzionali con ritardo psicomotorio e anomalie fenotipiche costituzionali.</p> <p>Le CNVs diagnosticabili tramite array-CGH si stratificano nelle seguenti categorie prognostiche:</p> <p>a) con significato benigno in quanto sono riscontrabili in individui normali e sono prive di significato patologico;</p> <p>b) con significato patologico noto;</p> <p>c) con significato incerto in quanto non ancora note o caratterizzate dalla comunità medico-scientifica.</p> |
| Quali sono le implicazioni e i limiti di questa analisi genetica? | <p>La tecnica di array-CGH non è in grado di evidenziare riarrangiamenti cromosomici bilanciati (traslocazioni reciproche e inversioni) né bassi mosaicismi (presenza di due linee cellulari con differente assetto cromosomico, delle quali una scarsamente rappresentata).</p> <p>Potrebbero rendersi necessarie ulteriori indagini, incluso lo studio di entrambi i genitori del caso indice al fine di interpretare correttamente il significato di una variante.</p> <p>La non-paternità o un precedente trapianto di midollo da donatore eterologo nel caso indice o nei genitori potrebbero essere fonte di interpretazioni non corrette.</p> <p>Potrebbe rendersi necessario ripetere un prelievo di sangue del paziente, sia per conferma dei risultati tramite tecniche differenti sia, in rari casi, a causa di problemi tecnici, assenza o scarsità di materiale (DNA).</p> |

| | |
|--|---|
| Come viene eseguita questa analisi genetica? | I criteri e gli standard da noi utilizzati per l'indagine genetica sono quelli raccomandati dalle Linee Guida della Società Italiana di Genetica Umana. La disponibilità del referto è di norma entro 60 giorni. |
| Chi eseguirà l'esame genetico? | <i>L' esame viene eseguito dalla SSD Genetica. Per informazioni: tel. 031-5859087 031-5859907 e-mail citogenetica@asst-lariana.it Ambulatorio di consulenza genetica: prenotazioni tel 0315859017 Lun-Ven. ore 13.00-15.00.</i> |

Qualora lo ritenga necessario, l'equipe è sempre a disposizione per fornire ulteriori informazioni.

DATA _____

FIRMA DEL MEDICO
