

**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"><li>• mutazioni associate a patologie genetiche;</li><li>• varianti polimorfiche responsabili della predisposizione genetica a malattie multifattoriali;</li><li>• la sensibilità/resistenza individuale a specifici trattamenti farmacologici.</li></ul> <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:	<b>CARIOTIPO POSTNATALE</b>
Perché si propone questa analisi genetica?	<p>L'indagine citogenetica del cariotipo (o mappa cromosomica) post-natale viene eseguita su campioni di sangue.</p> <p>La diagnosi citogenetica permette il riconoscimento di anomalie di numero e di struttura dei cromosomi. I cromosomi umani sono 46 per ogni cellula, divisi in 23 coppie; ogni coppia è formata da un cromosoma di origine materna ed uno di origine paterna. La ventitreesima coppia differenzia i due sessi: la femmina presenta due cromosomi X, il maschio un cromosoma X ed un cromosoma Y.</p>
Che informazioni può fornire questa analisi genetica?	<p>L'esame del cariotipo è utile in situazioni quali:</p> <ol style="list-style-type: none"><li>i) Infertilità;</li><li>ii) Poliabortività;</li><li>iii) Note dismorfiche con/senza ritardo mentale;</li><li>iv) Anomalie cromosomiche in precedenti gravidanze;</li><li>v) Familiarità per patologie cromosomiche.</li></ol> <p>In circa l'1% delle indagini cromosomiche si riscontra un mosaicismo di due o più linee cellulari con assetto cromosomico differente, (= coesistenza di due o più linee cellulari con diverso corredo cromosomico, in genere una normale e l'altra anomala).</p>
Quali sono le implicazioni e i limiti di questa analisi genetica?	<p>L'indagine cromosomica, per quanto accurata, può non evidenziare anomalie strutturali di piccole dimensioni.</p> <p>E' possibile inoltre che il risultato del test richieda per una più corretta interpretazione l'applicazione di ulteriori indagini molecolari (es. FISH, array-CGH, analisi su un altro tessuto cellulare).</p> <p>L'analisi citogenetica non evidenzia patologie genetiche e/o malformative dovute a cause diverse dalle anomalie di numero e di struttura dei cromosomi (esempio: Talassemia, fibrosi cistica, labiopalatoschisi).</p> <p>In un ridotto numero di casi è possibile che una mancata crescita in vitro delle cellule ematiche non consenta di pervenire ad una diagnosi, rendendo necessario un nuovo prelievo.</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 20 giorni lavorativi (ambito pediatrico 7 giorni lavorativi).
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

\_\_\_\_\_