

**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:	ANALISI GENETICA DEL GENE CFTR (Fibrosi cistica e malattie correlate a CFTR)
Perché si propone questa analisi genetica?	<p>La fibrosi cistica è la malattia autosomica recessiva grave più comune nella popolazione italiana (incidenza di circa 1/3000) e la frequenza dei portatori sani è pari a 1/30. Il termine "autosomica recessiva" significa che si ha la malattia solo se entrambi i genitori sono portatori sani e trasmettono al figlio la copia alterata del gene. Viceversa un portatore sano di fibrosi cistica è un individuo sano che possiede un gene difettoso e uno normale. Una coppia costituita da due portatori sani avrà ad ogni gravidanza un rischio del 25% di generare figli malati ed una probabilità del 75% di generare figli sani che possono essere portatori o non portatori.</p> <p>Le manifestazioni cliniche della malattia sono improntate dalla presenza di secrezioni esocrine mucose dense, che portano a malattia polmonare cronica ostruttiva e poi a insufficienza respiratoria.</p> <p>Nell'ambito di una certa variabilità inter-individuale, si possono avere anche molte altre sintomatologie di rilievo, tra cui insufficienza pancreatica, epatopatia, diabete, e nella quasi totalità dei maschi affetti azoospermia. La diagnosi della malattia si basa sulla presenza di manifestazioni cliniche o biochimiche compatibili, in associazione alla positività di almeno uno dei test diagnostici utilizzati, quali il test del sudore e l'analisi genetica.</p> <p>Esistono anche forme atipiche chiamate "malattie correlate a CFTR" (CFTR-RD) caratterizzate da funzione pancreatica nei limiti della norma e modesta compromissione respiratoria o azoospermia, ed hanno una prognosi decisamente più favorevole.</p>
Che informazioni può fornire questa analisi genetica?	<p>Questa analisi genetica consente:</p> <ul style="list-style-type: none">• la diagnosi di malattia quando vengono individuati nel Paziente mutazioni in ambedue le copie del gene della Fibrosi Cistica (in omozigosi o in eterozigosi composta);• la diagnosi di "malattia correlata a CFTR" (CFTR-RD);• l'individuazione del portatore sano (una sola mutazione eterozigote).
Quali sono le implicazioni e i limiti di questa analisi genetica?	<p>Nel nostro laboratorio viene eseguita un'analisi genetica di I° livello, utilizzando un kit commerciale che include le 188 mutazioni più frequenti nel mondo occidentale, con una sensibilità media per la popolazione italiana di circa il 91%.</p>

	<p>Laddove richiesto, viene eseguita un'analisi genetica di II/III° livello, in grado di evidenziare anche mutazioni rare (sensibilità 99%). Con questa analisi e' possibile identificare varianti a significato sconosciuto (V.U.S.).</p> <p>Le mutazioni possibili sono numerosissime (oltre 2000), molte di esse sono rare, molte altre ancora sconosciute: abitualmente l'analisi genetica ricerca le più frequenti, non è in grado di identificarle tutte, pertanto non può escludere in assoluto la probabilità di essere portatore sano.</p> <p>Nel caso in cui il test venga eseguito su entrambi i componenti di una coppia è possibile calcolare il rischio riproduttivo per fibrosi cistica.</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 e in base al documento di " <i>Consensus 2019 per l'analisi genetica in Fibrosi cistica</i> ". La disponibilità del referto è di norma entro 30 giorni.
Chi eseguirà l'esame genetico?	<p>L' esame viene eseguito dalla SSD Genetica. Per informazioni:</p> <p>tel. 031-5859087 031-5859907 e-mail citogenetica@asst-lariana.it</p> <p>Ambulatorio di consulenza genetica: prenotazioni tel 0315859017 Lun-Ven. ore 13.00-15.00.</p>

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

DATA _____

FIRMA DEL MEDICO
