

**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>
Esame proposto:	<b>ANALISI MOLECOLARE SMARCB1</b>
Perché si propone questa analisi genetica?	<p>Il gene SMARCB1 risulta mutato nella sindrome di Coffin-Siris e in un numero limitato di tumori, tra cui i tumori rabdoidi cerebrali (ATRT), i tumori rabdoidi dei tessuti molli, il sarcoma epitelioido, i meningiomi, gli schwannomi.</p> <p>La maggior parte di questi tumori sono sporadici, cioè insorgono senza che il soggetto abbia una particolare storia familiare o personale per tale patologia. In questi casi le mutazioni a carico del gene SMARCB1 sono presenti esclusivamente nelle cellule del tumore (mutazioni somatiche) e dunque non conferiscono una predisposizione genetica alla sua insorgenza.</p> <p>Vi è tuttavia una minoranza di casi in cui esiste una predisposizione genetica, dovuta alla presenza di mutazioni costituzionali nel gene SMARCB1 (tumori ereditari), che conferisce all'individuo che ne è portatore un rischio di sviluppare la malattia superiore a quello della popolazione generale. Individui portatori di un'alterazione costituzionale possiedono un rischio di trasmissione della mutazione stessa alla prole pari al 50%.</p>
Che informazioni può fornire questa analisi genetica?	<p>L'analisi può essere eseguita sia allo scopo di confermare un sospetto clinico in un individuo già affetto, sia per identificare eventuali familiari a rischio in modo da adottare le eventuali misure preventive e/o terapeutiche disponibili allo stato attuale delle conoscenze.</p> <p>La definizione dell'origine somatica o costituzionale delle mutazioni di SMARCB1 può essere utile al fine di definire in maniera ottimale il trattamento, la prognosi e il rischio riproduttivo individuale.</p> <p>La sindrome di Coffin-Siris (MIM#135900) è una malattia genetica multisistemica congenita rara, caratterizzata da ritardo dello sviluppo, disabilità cognitiva, dismorfismi. Può essere associata a mutazioni in molti geni, tra cui SMARCB1.</p> <p>L'analisi genetica costituzionale di SMARCB1 viene eseguita nei casi in cui precedenti analisi sul tessuto tumorale, la storia clinica del paziente o la storia familiare siano suggestive della presenza di una specifica patologia/predisposizione genetica associata al gene SMARCB1.</p>
Quali sono le implicazioni e i limiti di questa analisi genetica?	<p>L'analisi presenta anche alcuni limiti:</p> <ul style="list-style-type: none"><li>- In aggiunta a SMARCB1, altri geni, anche attualmente non noti, possono essere responsabili di predisposizione genetica. Pertanto la mancata identificazione di una mutazione nel gene esaminato non significa necessariamente assenza di predisposizione per le neoplasie o per la sindrome di Coffin-Siris.</li><li>- Possono essere identificate varianti genetiche a significato incerto/ignoto (VUS, Variants of Unknown Significance), per le quali allo stato attuale delle conoscenze scientifiche non è possibile assegnare con certezza un ruolo patogenetico.</li></ul>

	- Non sono evidenziabili mutazioni presenti in una frazione delle cellule dell'individuo ("mosaicismo").
Come viene eseguita questa analisi genetica?	L'analisi genetica viene eseguita mediante sequenziamento di tipo Sanger e analisi MLPA, presso la UO di Genetica. La disponibilità dei risultati avviene di norma entro 15 giorni dall'accettazione della richiesta.
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

\_\_\_\_\_