



AZIENDA OSPEDALIERA OSPEDALE SANT'ANNA DI COMO

NOTA INFORMATIVA PER L'ESECUZIONE DI ANALISI MOLECOLARE FIBROSI CISTICA

I test genetici rappresentano l'indagine del DNA, dell'RNA o dei cromosomi, finalizzata principalmente ad individuare o ad escludere:

- mutazioni associate a patologie genetiche;
- varianti polimorfiche responsabili della predisposizione genetica a malattie multifattoriali;
- la sensibilità/resistenza individuale a specifici trattamenti farmacologici.

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 1/27. 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.

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. 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. Esistono anche forme atipiche caratterizzate da funzione pancreatica nei limiti della norma e modesta compromissione respiratoria ed hanno una prognosi decisamente più favorevole. 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.

ANALISI GENETICA: essa consente sia 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), sia l'individuazione del portatore sano (una sola mutazione eterozigote).

Le mutazioni possibili sono numerosissime (circa 1400), 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.

Nel nostro laboratorio viene eseguita un'analisi genetica di I° livello, utilizzando un kit commerciale che include le 35 mutazioni più frequenti nel mondo occidentale, con una sensibilità media per la popolazione italiana di circa l'80%. In base alla provenienza geografica, nei soggetti italiani vengono indagate altre 21 mutazioni regionali.

Nel caso di manifestazioni cliniche riconducibili a Fibrosi Cistica e identificazione di una sola mutazione è indicata un'analisi genetica di II° livello, in grado di evidenziare anche mutazioni rare, presso un Centro di Riferimento.

Nel caso in cui il test venga eseguito su entrambi i componenti di una coppia è possibile calcolare il rischio riproduttivo per fibrosi cistica.

Nel nostro laboratorio la comunicazione all'Utente su significato, implicazioni, e risultati viene attuata attraverso le modalità della consulenza genetica.

Le analisi vengono eseguite presso la UO di Genetica e la consegna dei risultati avviene di norma entro 28 giorni.

Per informazioni è possibile contattare l'U.O. di Genetica ai seguenti recapiti:

tel. 031-5859087 031-5859907 e-mail citogenetica@hsacomio.org



Sede Legale: Via Napoleona, 60 – 22100 COMO codice fiscale e partita iva: 02166380135

PEC: protocollo@pec.hsacomio.org



AZIENDA OSPEDALIERA OSPEDALE SANT'ANNA DI COMO

INFORMATIVA SUL TRATTAMENTO DI DATI GENETICI

(art. 13 del Codice in materia di protezione dei dati personali e Autorizzazione del Garante al trattamento dei dati genetici)

Gentile signora/e,

L'Azienda Ospedaliera desidera informarla che utilizza il Suo materiale biologico, i Suoi dati anagrafici e genealogici e le informazioni sul Suo stato di salute e su quella dei Suoi familiari soltanto nella misura in cui questi sono indispensabili per le attività necessarie a determinare i risultati del *test* da Lei richiesto e per fornirLe un'appropriata consulenza genetica.

A tal fine, i campioni e i dati da Lei forniti e quelli sulla Sua costituzione genetica risultanti dal *test* sono trattati con modalità, anche informatizzate, soltanto dal personale del Laboratorio incaricato di svolgere le procedure connesse all'esecuzione del *test*.

Dopo l'esecuzione del *test* i Suoi campioni biologici vengono conservati presso il Laboratorio per il periodo di tempo strettamente necessario all'eventuale verifica dei risultati, salvo che Lei acconsenta alla loro conservazione per un periodo più lungo per scopi di ricerca scientifica, secondo quanto illustrato nel modulo che Le verrà sottoposto. Anche i risultati del *test* sono conservati presso il Laboratorio in conformità ai vigenti obblighi normativi sulla conservazione dei documenti diagnostici (*attualmente è in vigore la circolare del Ministero della Sanità n. 61 del 19 dicembre 1986, che indica che la documentazione diagnostica di laboratorio deve essere conservata per venti anni*).

Tali risultati verranno forniti a Lei o alle persone da Lei delegate per iscritto e potranno essere portati a conoscenza di terzi soltanto su Sua indicazione. I medesimi risultati non saranno comunicati ad altri soggetti, salvo che, sulla base di una specifica richiesta fondata su adeguata documentazione sanitaria, risultino indispensabili per la tutela della salute di un Suo familiare.

I campioni biologici prelevati e i dati che La riguardano sono indispensabili per lo svolgimento del *test*: senza di essi non sarà possibile eseguirlo.

Dall'esecuzione del *test* da Lei richiesto potrebbero essere ottenuti risultati inattesi (ad es. informazioni su rapporti di consanguineità, o relativi alla possibilità di sviluppare malattie su base genetica). Queste informazioni Le verranno quindi fornite su Sua indicazione, evidenziando, tra esse, quelle eventualmente utili per la cura della Sua salute o per consentirLe di adottare una scelta riproduttiva consapevole.

Lei potrà in ogni caso e in qualsiasi momento conoscere tutti i dati che La riguardano, sapere come sono stati acquisiti, verificare se sono esatti, completi ed aggiornati, nonché far valere ogni altro Suo diritto al riguardo, scrivendo all'Azienda Ospedaliera "Ospedale Sant'Anna" – Via Napoleona 60 – 22100 COMO, o contattando il Responsabile del Reparto o del Servizio che Le eroga la prestazione.

CONSEGNARE COPIA AL PAZIENTE