



AZIENDA OSPEDALIERA OSPEDALE SANT'ANNA DI COMO

NOTA INFORMATIVA PER L'ESECUZIONE DI ANALISI MOLECOLARE MICRODELEZIONI CROMOSOMA Y

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.

L'indagine molecolare per la ricerca di microdelezioni del cromosoma Y ha lo scopo di identificare la perdita di piccole porzioni di DNA a carico del braccio lungo del cromosoma sessuale maschile Y.

Le microdelezioni del cromosoma Y rappresentano la seconda causa più frequente di infertilità maschile dopo le anomalie cromosomiche.

La presenza di una microdelezione del cromosoma Y è associata ad un quadro clinico di azoospermia o oligospermia grave. La frequenza è del 10% circa nel gruppo dei pazienti azoospermici non ostruttivi e del 5-7% in quello degli oligozoospermici gravi (spermatozoi $<5 \times 10$ milioni/ml). Tali delezioni non sono mai state osservate in soggetti normozoospermici.

In condizioni di subfertilità ed infertilità maschile le indagini genetiche devono essere tuttavia integrate nel contesto della valutazione seminologica e andrologica.

In caso di gravidanza le microdelezioni del cromosoma Y vengono trasmesse ai figli maschi.

Il test da noi utilizzato, che segue le Linee Guida dell'Accademia Europea di Andrologia, permette di individuare quasi il 100% delle microdelezioni clinicamente importanti all'interno delle tre regioni AZF (Azoospermia Factor): AZFa, AZFb, AZFc.

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@hsacomo.org



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

PEC: protocollo@pec.hsacomo.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