

**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>ANALISI GENETICA DELL' ESOMA (WES)</b>
Perché si propone questa analisi genetica?	<p>Il genoma umano è composto da circa 20.000 geni. La porzione dei geni più importante per il funzionamento dell'organismo è chiamata ESOMA. Lo studio dell'Esoma (WES, Whole Exome Sequencing) mediante sequenziamento di nuova generazione ed il confronto di questa sequenza con una sequenza di riferimento priva di alterazioni e con le banche dati di annotazione dell'Esoma possono identificare la mutazione o le mutazioni che causano una malattia genetica. Le malattie genetiche causate da uno o pochi geni sono circa diecimila e alcune di queste sono ultra-rare.</p> <p>Lo studio e il confronto dell'Esoma dei genitori con quello del paziente possono aiutare a identificare la mutazione responsabile della malattia (analisi Trio-WES).</p> <p>Sulla base dell'analisi dei dati clinici di un determinato paziente, possono essere prese in considerazione due diverse strategie di sequenziamento dell'Esoma:</p> <ul style="list-style-type: none"><li>• Esoma clinico mirato: in esso lo studio è limitato all'insieme di geni noti che potrebbero giustificare i sintomi presenti nel paziente.</li><li>• Esoma completo: lo studio viene condotto sull'esoma senza escludere in anticipo nessun gene.</li></ul>
Che informazioni può fornire questa analisi genetica?	<p>L' analisi dell'Esoma (WES) può fornire i seguenti risultati:</p> <ul style="list-style-type: none"><li>- individuazione di una causa genetica certa o molto probabile della condizione: verrà illustrato il significato dei risultati e le possibili strategie terapeutiche se disponibili o di prevenzione da adottare per Lei ed eventualmente per i suoi famigliari.</li><li>- identificazione di una o più alterazioni il cui significato non è immediatamente chiaro: in questo caso, possono essere richieste ulteriori analisi.</li><li>- esito "negativo" (nessuna mutazione identificata che possa spiegare la condizione): in questo caso, verranno discusse le eventuali possibilità di effettuare approfondimenti ulteriori e/o la possibilità che i dati vengano riesaminati nel tempo alla luce di nuove informazioni riguardanti la malattia e/o meccanismi biologici/patogenetici ad oggi ancora non noti.</li></ul>
Quali sono le implicazioni e i limiti di questa	<p>Identificare la mutazione genetica responsabile di una malattia è importante per diverse ragioni: (i) permette di confermare la diagnosi clinica, può avere un impatto psicologico positivo per il paziente e la sua famiglia, favorisce una migliore gestione della malattia; (ii) la mutazione</p>

analisi genetica?	<p>identificata in un "probando" (solitamente l'individuo con la malattia) ha un valore clinico sulla famiglia in termini di diagnosi, prognosi e/o rischi di ricorrenza per il probando e i suoi familiari; (iii) permette di accedere, ove possibile, a percorsi di diagnosi prenatale.</p> <p>L'analisi presenta anche alcuni limiti:</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- La mancata identificazione di una mutazione nell'Esoma non significa necessariamente l'assenza di una causa genetica. Ciò può essere dovuto ai limiti intrinseci dell'analisi dell'Esoma (regioni difficili da sequenziare, variabilità del livello di copertura del sequenziamento) e perché non viene analizzato interamente il genoma dell'individuo.</li> <li>- Possono essere identificate varianti genetiche a significato ignoto/incerto (VUS, Variants of Unknown Significance), per le quali allo stato attuale delle conoscenze scientifiche non è possibile assegnare con certezza un ruolo nella malattia in esame.</li> <li>- Risultati inattesi/incidentali: a causa della natura dello studio dell'esoma, è possibile che vengano identificati risultati inattesi (consanguineità, non paternità, alterazioni genetiche non direttamente correlate allo scopo iniziale dell'analisi) ma che possono essere utili per la salute o per le future scelte riproduttive. Può decidere se venire a conoscenza di questi risultati inattesi oppure se preferisce che essi non vengano comunicati. E' importante che sappia comunque che, poichè i risultati inattesi non rientrano negli obiettivi dell'analisi, non possiamo fornirle alcuna garanzia che vengano rilevati e comunicati.</li> </ul>
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 120 giorni lavorativi.
Chi eseguirà l'esame genetico?	<p><i>L'esame viene eseguito dalla SSD Genetica. Per informazioni:</i></p> <p><i>tel. 031-5859087 031-5859907 e-mail citogenetica@asst-lariana.it</i></p> <p><i>Ambulatorio di consulenza genetica: prenotazioni tel 0315859017 Lun-Ven. ore 13.00-15.00.</i></p>

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

DATA \_\_\_\_\_

FIRMA DEL MEDICO

\_\_\_\_\_