

**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 DI CITOGENETICA MOLECOLARE MEDIANTE FISH</b>
Perché si propone questa analisi genetica?	<p>L'indagine citogenetica di FISH (ibridazione in situ fluorescente) viene eseguita su campioni di sangue o altri tessuti e, in ambito prenatale, su liquido amniotico o villi coriali.</p> <p>La FISH consente di rilevare regioni specifiche e predefinite sui cromosomi, evidenziando alterazioni di numero di copie o di posizione molto piccole, che non sono rilevate dall'analisi citogenetica tradizionale.</p> <p>La FISH non viene applicata di routine all'analisi del cariotipo, ma solo nei casi selezionati in base a specifici sospetti diagnostici o per caratterizzare determinate anomalie citogenetiche.</p>
Che informazioni può fornire questa analisi genetica?	<p>L'esame FISH è utile in situazioni quali: i) Mosaicismi cromosomici (= coesistenza di due o più linee cellulari con diverso corredo cromosomico, in genere una normale e l'altra anomala); ii) sospetto per una specifica sindrome da microdelezione/microduplicazione; iii) Familiarità per patologie cromosomiche da microdelezione/microduplicazione.</p> <p>Il laboratorio di genetica dispone delle seguenti sonde:</p> <ul style="list-style-type: none"><li>- multiprobe painting;</li><li>- subtelomeriche;</li><li>- centromeriche per l'enumerazione dei cromosomi;</li><li>- sindrome di Prader Willi-Angelman;</li><li>- sindrome di Williams;</li><li>- sindrome di Di George;</li><li>- sindrome di Wolf-Hirschhorn;</li><li>- sindrome Cri du Chat;</li><li>- bassa statura (gene SHOX);</li><li>- determinazione del sesso maschile (gene SRY)</li><li>- sindrome di Kallman</li></ul>
Quali sono le implicazioni e i limiti di questa	<p>L'indagine FISH, per quanto accurata, può non evidenziare anomalie strutturali di piccole dimensioni o dovute a cause diverse dalle anomalie di numero e di struttura della regione genetica analizzata.</p>

analisi genetica?	E' possibile inoltre che il risultato del test richieda per una più corretta interpretazione l'applicazione di ulteriori indagini molecolari (es. array-CGH, analisi su un altro tessuto cellulare). In un ridotto numero di casi è possibile che una mancata crescita in vitro delle cellule non consenta di pervenire ad una diagnosi, rendendo necessario un nuovo prelievo.
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 15 giorni lavorativi (ambito pediatrico 7 giorni lavorativi).
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

\_\_\_\_\_