

**NOTA INFORMATIVA PER IL PAZIENTE**

Nome e Cognome \_\_\_\_\_ data di nascita \_\_\_\_\_

Cos'è un test genetico?	I test genetici rappresentano l'indagine del DNA, dell'RNA o dei cromosomi, finalizzata principalmente ad individuare o ad escludere: <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 PER LA TIPIZZAZIONE HLA-B*57:01</b>
Perché si propone questa analisi genetica?	Sulla superficie delle cellule umane esistono, proteine, chiamate antigeni, tipiche di ogni singolo individuo. L'insieme di queste proteine antigeniche, responsabili del rigetto degli organi trapiantati, prende il nome di sistema di istocompatibilità o HLA (Human Leukocyte locus A). La formazione degli antigeni di istocompatibilità è controllata da alcuni geni, localizzati sul braccio corto del cromosoma 6, che vengono trasmessi dai genitori ai figli secondo le leggi dell'ereditarietà.
Che informazioni può fornire questa analisi genetica?	La tipizzazione HLA nel campo della farmacogenetica studia come particolari differenze genetiche in un individuo possano influenzare la variabilità della sua risposta a determinati farmaci; in tal senso, diventa possibile ridurre o evitare gli effetti collaterali indotti da un farmaco e riconducibili ad una ipersensibilità geneticamente determinata.  La correlazione più significativa è stata riscontrata nel caso di terapia antiretrovirale con il farmaco Abacavir. E' stato dimostrato che l'allele HLA-B*57:01 ha un significato altamente predittivo per l'individuazione dei soggetti ipersensibili al farmaco, a maggior rischio di reazioni avverse. Grazie all'introduzione del test farmacogenetico sono stati drasticamente ridotti i casi di ipersensibilità e reazioni avverse al farmaco.
Quali sono le implicazioni e i limiti di questa analisi genetica?	Il test ha sensibilità e specificità molto elevate, tuttavia in rari casi peculiari alleli HLA di un individuo potrebbero non essere identificabili.  Il risultato ottenuto deve essere valutato nell'ambito di una consulenza specialistica da parte del medico infettivologo prescrittore.
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 dei risultati avviene di norma entro 15 giorni lavorativi dall'accettazione della richiesta.
Chi eseguirà l'esame genetico?	<i>L'esame viene eseguito dalla SSD Genetica. Per informazioni:</i> <i>tel. 031-5859087 031-5859907 e-mail citogenetica@asst-lariana.it</i> <i>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  
\_\_\_\_\_