



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">• mutazioni associate a patologie genetiche;• varianti polimorfiche responsabili della predisposizione genetica a malattie multifattoriali;• la sensibilità/resistenza individuale a specifici trattamenti farmacologici.
Esame proposto:	ANALISI MOLECOLARE MICRODELEZIONI CROMOSOMA Y
Perché si propone questa analisi genetica?	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.
Che informazioni può fornire questa analisi genetica?	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 milioni/ml). Tali delezioni non sono mai state osservate in soggetti normozoospermici. Il test individua le microdelezioni clinicamente importanti all'interno delle tre regioni AZF (Azoospermia Factor): AZFa, AZFb, AZFc.
Quali sono le implicazioni e i limiti di questa analisi genetica?	Il test ha sensibilità e specificità molto elevate, tuttavia in rari casi peculiari anomalie a carico del cromosoma Y potrebbero non essere identificabili. Il risultato ottenuto può essere utile nella pianificazione ottimale del percorso di procreazione medicalmente assistita. In condizioni di subfertilità ed infertilità maschile le indagini genetiche devono essere tuttavia integrate nel contesto della valutazione seminologica e andrologica. In caso di fecondazione, le microdelezioni del cromosoma Y vengono trasmesse ai figli maschi.
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 e EMQN 2023. La disponibilità dei risultati avviene di norma entro 15 giorni 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