

**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 GENETICHE SU MATERIALE ABORTIVO
Perché si propone questa analisi genetica?	Nella maggioranza dei casi di aborto spontaneo la causa non è riconoscibile. Tuttavia, dati di letteratura indicano che le anomalie cromosomiche rappresentano una causa di aborto spontaneo relativamente frequente, specialmente nel primo trimestre di gravidanza dove si riscontrano in circa la metà dei casi. L'analisi citogenetica su materiale abortivo è importante per valutare la causa di aborti ripetuti e fornire alla coppia un rischio di ricorrenza per anomalie cromosomiche nelle future gravidanze. In alcuni casi l'analisi citogenetica può essere sostituita o affiancata da indagini molecolari (QF-PCR, FISH, array-CGH).
Che informazioni può fornire questa analisi genetica?	L'indagine citogenetica del cariotipo (o mappa cromosomica) viene eseguita su campioni di tessuto prelevati dal materiale abortivo. Indagini molecolari possono essere eseguite per i) escludere una contaminazione da materiale materno; ii) per individuare aneuploidie in caso di fallimento della coltura; iii) per valutare la presenza di sindromi da microdelezione/microduplicazione non visibili all'indagine citogenetica; iv) per approfondire la natura di un riarrangiamento individuato all'indagine citogenetica.
Quali sono le implicazioni e i limiti di questa analisi genetica?	L'indagine citogenetica viene eseguita su campioni di tessuto prelevati dal materiale abortivo. L'impossibilità di pervenire ad una diagnosi può verificarsi per motivi generalmente correlati a scarsità del materiale prelevato e al fallimento della coltura tissutale, che si verifica nel 20-40% dei casi. Indagini molecolari (QF-PCR) possono essere eseguite sia per escludere una contaminazione da materiale materno sia per individuare aneuploidie dei cromosomi 21, 13, 15, 16, 18, 22, X e Y. L'indagine cromosomica, per quanto accurata, può non evidenziare anomalie strutturali di piccole dimensioni. E' possibile inoltre che il risultato del test richieda per una più corretta interpretazione l'applicazione di ulteriori indagini molecolari (es. FISH e array-CGH) e/o l'estensione dell'esame ai genitori. Si ricorda che 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.
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 45 giorni lavorativi dall'accettazione della richiesta.
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