

**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 GENETICA DI PREDISPOSIZIONE ALLA CELIACHIA</b>
Perché si propone questa analisi genetica?	La celiachia è una malattia multifattoriale caratterizzata dall'intolleranza permanente al glutine che induce un'alterata reazione immune nella mucosa intestinale. Il glutine è una sostanza proteica presente in avena, frumento, farro, orzo, segale. L'incidenza di questa intolleranza in Italia è stimata in 1 soggetto ogni 100/150 persone. L'esame genetico indaga le regioni del DNA maggiormente associate alla malattia celiaca, denominate Sistema di Istocompatibilità HLA di classe II.
Che informazioni può fornire questa analisi genetica?	La ricerca degli alleli HLA DQ-DR associati alla celiachia è un test genetico di suscettibilità, che valuta la maggiore o minore predisposizione di un individuo a sviluppare la malattia. L'analisi dei geni HLA di suscettibilità ha soprattutto valore predittivo negativo, in quanto l'assenza di alleli a rischio rende altamente improbabile (anche se non impossibile) lo sviluppo della malattia.
Quali sono le implicazioni e i limiti di questa analisi genetica?	La ricerca degli alleli HLA DQ-DR associati alla celiachia ha un valore diagnostico limitato, in quanto le molecole HLA a rischio non sono da sole sufficienti a determinare la malattia che compare soltanto in seguito all'esposizione a fattori ambientali scatenanti e in presenza di altri fattori genetici. La diagnosi di celiachia si avvale infatti di analisi sierologiche (dosaggio anticorpi) ed istologiche (biopsia duodenale). 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 caratteristiche 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 e dell'Associazione Italiana Celiachia. La disponibilità dei risultati avviene di norma entro 15 giorni lavorativi dall'accettazione della richiesta.
Chi eseguirà l'esame genetico?	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

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

DATA \_\_\_\_\_

FIRMA DEL MEDICO  
\_\_\_\_\_