

**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 ANALISI DEI POLIMORFISMI DPYD e UGT1A1
Perché si propone questa analisi genetica?	Le fluoropirimidine (5-fluorouracile e il suo profarmaco capecitabina) e l'Irinotecano sono farmaci utilizzati, da soli o in associazione con altri chemioterapici, in oncologia nel trattamento di molti tumori solidi, come il tumore del colon-retto, della mammella e dell'area testa-collo come terapia adiuvante o della malattia metastatica. L'utilizzo di questi farmaci, tuttavia, può essere associato a tossicità gastrointestinale ed ematologica. All'interno dell'organismo la metabolizzazione di questi due farmaci avviene principalmente ad opera rispettivamente degli enzimi DPYD (diidropirimidina deidrogenasi) e UGT1A1 (uridino-glucuronosiltransferasi 1A1). L'analisi del gene UGT1A1 viene eseguita anche in caso di sospetta Sindrome di Gilbert, una condizione genetica ereditaria ad evoluzione benigna associata a valori elevati di bilirubina non coniugata.
Che informazioni può fornire questa analisi genetica?	Una carenza nell'attività enzimatica della DPYD e della UGT1A1 è presente costituzionalmente in un esiguo numero di soggetti portatori di polimorfismi nella regione codificante del gene; ciò può risultare nello sviluppo di gravi tossicità di grado 3-4 in seguito al trattamento con dosi standard del farmaco. I dati della letteratura scientifica suggeriscono che la genotipizzazione è un metodo affidabile per identificare i pazienti oncologici a rischio di sviluppare gravi reazioni avverse. In caso di sospetta Sindrome di Gilbert, la presenza dei polimorfismi associati alla sindrome supporta la diagnosi clinica.
Quali sono le implicazioni e i limiti di questa analisi genetica?	Il test ha sensibilità e specificità molto elevate, tuttavia in rari casi peculiari polimorfismi di un individuo potrebbero non essere identificabili. Il risultato ottenuto deve essere valutato nell'ambito di una consulenza genetica o da parte del medico oncologo 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 e delle Raccomandazioni Aiom-SIF per Analisi Farmacogenetiche. 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: 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 _____