

**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 PER LA TIPIZZAZIONE HLA-B (AUTOIMMUNITA')
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?	Oggi si sono accertate numerose correlazioni esistenti tra gli alleli HLA di classe I ed alcune malattie autoimmuni, malattie causate da una reazione dell'organismo contro suoi stessi componenti come, ad esempio, molte malattie reumatiche. La correlazione più significativa è stata riscontrata nella spondiloartrite anchilosante in cui l'antigene HLA-B*27 è stato ritrovato in circa l'80 - 90% dei casi, mentre è presente solamente in meno del 10% dei soggetti sani. In maniera analoga, l'antigene HLA-B*51 è ritrovato nella maggioranza dei casi di vasculite multisistemica associata a malattia di Behcet.
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. E' importante sottolineare che non tutte le persone portatrici di alleli HLA-B che predispongono allo sviluppo di malattie autoimmuni manifestano necessariamente la malattia. Infatti, la presenza degli alleli sopra indicati rappresenta un fattore di rischio, aumentato rispetto alla popolazione generale, per lo sviluppo di alcune malattie autoimmuni. Perciò, il risultato ottenuto deve essere valutato nell'ambito di una consulenza genetica o dello specialista prescrittore di riferimento (reumatologo, immunologo, oculista, fisiatra).
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: 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 _____