

**NOTA INFORMATIVA PER IL PAZIENTE****Nome e Cognome** \_\_\_\_\_ **data di nascita** \_\_\_\_\_

Cos'è un test genetico?	<p>I test genetici rappresentano l'indagine del DNA, dell'RNA o dei cromosomi, finalizzata principalmente ad individuare o ad escludere:</p> <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> <p>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.</p>
Esame proposto:	<b>ANALISI GENETICA DEL DEFICIT DI Alfa-1-Antitripsina (gene SERPINA1)</b>
Perché si propone questa analisi genetica?	<p>Il Deficit di Alfa-1-Antitripsina è una condizione genetica caratterizzata da riduzione della concentrazione sierica di alfa-1-antitripsina, un inibitore dell'attività dell'elastasi. E' provocato da mutazioni nel gene SERPINA1 (Omim n° 107400), colpisce 1 individuo su 2.000-5.000 e mostra penetranza incompleta ed espressività variabile. Ciò significa che la presenza di mutazioni nel gene SERPINA1 non necessariamente produce la malattia, in quanto essa si manifesta a causa della complessa interazione tra molteplici fattori, sia genetici sia ambientali. Inoltre, quando la malattia si manifesta il suo grado di espressione può essere molto variabile, anche in soggetti della stessa famiglia e portatori delle stesse mutazioni.</p> <p>L'espressione clinica della condizione genetica consiste in un aumento del rischio di sviluppare disturbi respiratori (come enfisema polmonare, asma, bronchiectasie e broncopneumopatia cronica ostruttiva) e, più raramente, panniculite (infiammazione del tessuto adiposo sottocutaneo) o patologie epatiche (anche in età pediatrica).</p>
Che informazioni può fornire questa analisi genetica?	<p>Le mutazioni più frequenti associate ad un deficit grave sono chiamate Z, S e Null e possono essere presenti in omozigosi o eterozigosi composta. Questi soggetti possono beneficiare di programmi terapeutici e di sorveglianza dedicati.</p> <p>Data l'importanza clinica anche della conoscenza di una condizione di eterozigosi che può essere considerata a rischio in determinate situazioni comportamentali (fumo, anche passivo ed esposizioni a polveri), una corretta trasmissione del significato del dato molecolare al paziente indice per l'eventuale coinvolgimento dei familiari a rischio, permette una attuazione di un corretto piano preventivo in portatori sani.</p>
Quali sono le implicazioni e i limiti di questa analisi genetica?	<p>La diagnosi genetica prevede il sequenziamento mediante metodo Sanger del gene responsabile del deficit, denominato SERPINA1.</p> <p>L'analisi presenta alcuni limiti in quanto rare mutazioni possono non essere identificabili con il metodo utilizzato e possono essere identificate varianti genetiche a significato incerto per le quali allo stato attuale delle conoscenze scientifiche non è possibile assegnare con certezza un ruolo nello sviluppo della malattia.</p>
Come viene eseguita questa analisi genetica?	<p>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 del referto è di norma entro 30 giorni.</p>

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

\_\_\_\_\_