

**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">• 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 EMOCROMATOSI TIPO 1 (gene HFE)
Perché si propone questa analisi genetica?	<p>L'emocromatosi è la malattia ereditaria più comune nel mondo occidentale e presenta una prevalenza pari a 2-5:1.000 nelle popolazioni europee. Si calcola che circa 1 persona su 10 circa sia portatrice sana della malattia.</p> <p>Essa determina un progressivo accumulo di ferro nell'organismo con conseguenti danni principalmente a carico del fegato, pancreas e cuore. L'accumulo anormale di ferro si sviluppa nel corso degli anni e in genere si manifesta clinicamente nella quarta-quinta decade di età e nelle donne in età postmenopausale.</p>
Che informazioni può fornire questa analisi genetica?	<p>Si riconoscono oggi diverse forme geneticamente distinte di emocromatosi: tuttavia la forma più comune (Tipo 1) è dovuta a un difetto del gene HFE e le mutazioni più frequenti sono la C282Y e H63D.</p> <p>E' una patologia a trasmissione autosomica recessiva (=è necessaria l'alterazione di entrambe le copie del gene HFE affinché la malattia possa manifestarsi). Esiste quindi una condizione di "portatore sano" ed una di "malato". Per essere malato occorre avere ereditato il difetto da entrambi i genitori, mentre i portatori hanno ereditato il difetto da un solo genitore. L'esame molecolare del gene HFE consente di verificare queste condizioni.</p>
Quali sono le implicazioni e i limiti di questa analisi genetica?	<p>Il test ha sensibilità e specificità molto elevate nell'identificare le mutazioni C282Y e H63D, prossime al 100%. Il test non analizza altri geni implicati in forme di Emocromatosi diverse dal Tipo I.</p> <p>Bisogna ricordare che l'emocromatosi non dovrebbe essere diagnosticata o esclusa solo sulla base del risultato del test genetico, ma sono necessari esami biochimici ed un'attenta valutazione clinica. Perciò, il risultato ottenuto deve essere valutato nell'ambito di una consulenza genetica o da parte del medico specialista prescrittore.</p> <p>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.</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 ed EMQN 2015. La disponibilità dei risultati avviene di norma entro 15 giorni lavorativi dall'accettazione della richiesta.</p>
Chi eseguirà l'esame genetico?	<p><i>L'esame viene eseguito dalla SSD Genetica. Per informazioni:</i> <i>tel. 031-5859087 031-5859907 e-mail citogenetica@asst-lariana.it</i> <i>Ambulatorio di consulenza genetica: prenotazioni tel 0315859017 Lun-Ven. ore 13.00-15.00</i></p>

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

DATA _____

FIRMA DEL MEDICO _____