

**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 GENE FMR1</b>
Perché si propone questa analisi genetica?	<p>Il gene FMR1, localizzato sul cromosoma X in Xq27.3, contiene una sequenza ripetuta CGG localizzata nella porzione 5' non trascritta del gene e il numero di ripetizioni nella popolazione umana è variabile e così classificato:</p> <p>Normale: fino a 44 triplette CGG</p> <p>Intermedio: 45-54 triplette CGG</p> <p>Premutato: 55-200 triplette CGG</p> <p>Mutazione completa: maggiore di 200 triplette CGG</p>
Che informazioni può fornire questa analisi genetica?	<p>Alcune condizioni cliniche sono associate ad una lunghezza della sequenza ripetuta CGG superiore al normale:</p> <p><b>La Sindrome dell'X Fragile (FRAXA, MIM#300624)</b> è la forma più frequente di ritardo mentale ereditario, con una prevalenza stimata di 1:4000 maschi e 1:8000 femmine. La malattia è dovuta nella maggior parte dei casi alla mutazione completa del gene FMR1, cioè all'espansione maggiore di 200 triplette CGG.</p> <p><b>La Sindrome da tremore e atassia associata all' X-Fragile (FXTAS, MIM#300623)</b>, è una patologia neurologica che insorge in età avanzata (oltre i 50 anni di età) nel 20-30% dei maschi portatori di premutazione (55-200 triplette CGG) a livello del gene FMR1 e più raramente nelle femmine portatrici.</p> <p><b>La Menopausa Precoce associata all' X-Fragile (POF/POI, MIM#311360)</b>, è un disturbo che colpisce circa il 20% delle donne che presentano una premutazione (55-200 triplette CGG) ed è caratterizzato dalla perdita della funzione ovulatoria prima del raggiungimento dei 40 anni.</p> <p><b>La modalità di trasmissione</b> del tratto CGG del gene FMR1 segue le regole delle caratteristiche legate all' X, con la peculiarità che le premutazioni, e in misura minore le ripetizioni intermedie della tripletta CGG (da 45 a 54), durante la formazione dell'ovulo materno hanno una possibile tendenza a diventare alleli premutati o mutati nelle generazioni successive.</p>
Quali sono le implicazioni e i limiti di questa	<ul style="list-style-type: none"><li>• Il test genetico eseguito è in grado di individuare sia la premutazione che la mutazione completa permettendo un'identificazione accurata dei soggetti affetti e dei portatori sani nella quasi totalità dei casi. L'indagine genetica, per quanto accurata, può non evidenziare</li></ul>

analisi genetica?	<p>mosaicismi a basso grado o rare anomalie particolari del gene FMR1 (delezioni, mutazioni puntiformi).</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>E' possibile inoltre che il risultato del test richieda per una più corretta interpretazione l'applicazione di ulteriori indagini molecolari e/o l'estensione dell'esame ai genitori.</li> </ul>
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 ACMG 2021. Le analisi vengono eseguite presso la SSD Genetica e la disponibilità del referto è di norma entro 30 giorni.
Chi eseguirà l'esame genetico?	<p><i>L'esame viene eseguito dalla SSD Genetica. Per informazioni:</i></p> <p><i>tel. 031-5859087 031-5859907 e-mail citogenetica@asst-lariana.it</i></p> <p><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

\_\_\_\_\_