

**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 BRCA1 e BRCA2</b>
Perché si propone questa analisi genetica?	<p>La maggior parte dei tumori sono sporadici, cioè insorgono senza che il soggetto abbia una particolare storia familiare per tale patologia. Vi è tuttavia una minoranza di casi in cui esiste una predisposizione genetica, dovuta alla presenza di mutazioni trasmissibili in geni specifici, che conferisce all'individuo che ne è portatore un rischio di sviluppare la malattia superiore a quello della popolazione generale.</p> <p>Circa il 5% dei tumori della mammella e dell'ovaio sono ereditari. Attualmente sono stati identificati due geni principali responsabili di tale suscettibilità genetica, il gene BRCA1 e il gene BRCA2 che complessivamente coprono circa un terzo di tutti i casi di carcinoma ereditario della mammella. Individui portatori di un'alterazione in uno di questi geni possiedono un rischio di trasmissione della mutazione stessa alla prole pari al 50%.</p> <p>E' importante sottolineare che non tutte le persone portatrici di mutazioni in geni che predispongono allo sviluppo di neoplasie manifestano necessariamente la malattia. Il rischio di sviluppare un carcinoma mammario per le donne portatrici di mutazioni in BRCA1 e BRCA2 è attualmente stimato nell'ordine del 70% circa nel corso della vita (rispetto al 10% della popolazione generale).</p> <p>Inoltre mutazioni in tali geni conferiscono anche un rischio di carcinoma ovarico/tubarico, che per il gene BRCA1 è stimato nell'ordine del 40% circa, mentre per il BRCA2 nell'ordine del 20% circa nel corso della vita. Mutazioni nel gene BRCA2, e solo in rari casi nel gene BRCA1, sono inoltre responsabili di un rischio di tumore mammario e prostatico maschile.</p>
Che informazioni può fornire questa analisi genetica?	<p>L'analisi genetica dei geni BRCA1 e BRCA2 viene eseguita nei casi in cui la storia clinica del paziente o la storia familiare siano suggestive della presenza di una specifica patologia/predisposizione genetica, e pertanto di un rischio superiore a quello della popolazione generale.</p> <p>Può essere eseguita sia allo scopo di confermare un sospetto clinico in un individuo già affetto, sia per identificare eventuali familiari a rischio in modo da adottare le eventuali misure preventive e/o terapeutiche disponibili allo stato attuale delle conoscenze.</p>
Quali sono le implicazioni e i limiti di questa analisi genetica?	<p>I soggetti portatori di mutazione nei geni BRCA1 e BRCA2 sono prese in carico dalla nostra Breast Unit e hanno la possibilità di beneficiare di strategie terapeutiche e/o preventive dedicate.</p> <p>L'analisi presenta anche alcuni limiti:</p>

	<ul style="list-style-type: none"> <li>- Si sottolinea che non tutti i geni responsabili del carcinoma della mammella e ovaio sono attualmente noti. Pertanto la mancata identificazione di una mutazione nei geni esaminati non significa necessariamente assenza di predisposizione per tali neoplasie.</li> <li>- In base alla storia personale/familiare, potrà essere proposta l'indagine di ulteriori geni che conferiscono un rischio di predisposizione tumorale (ad es. geni PALB2, TP53).</li> <li>- Possono essere identificate varianti genetiche a significato incerto (VUS, Variants of Unknown Significance), per le quali allo stato attuale delle conoscenze scientifiche non e' possibile assegnare con certezza un ruolo di predisposizione.</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. Le analisi vengono eseguite in convenzione presso il laboratorio esterno accreditato per tali analisi Cogentech scarl, Milano. La disponibilità del referto è di norma entro 21 giorni lavorativi.
Chi eseguirà l'esame genetico?	<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>

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

DATA \_\_\_\_\_

FIRMA DEL MEDICO

\_\_\_\_\_