

**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. <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:	ANALISI GENETICA PER LA SINDROME DI LYNCH (HNPCC)
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 (tumori ereditari), che conferisce all'individuo che ne è portatore un rischio di sviluppare la malattia superiore a quello della popolazione generale.</p> <p>La Sindrome di Lynch, chiamata anche carcinoma familiare del colon non poliposico (HNPCC), causata da mutazione in uno dei geni MLH1, MSH2, MSH6, PMS2, EPCAM o più raramente in altri geni, è caratterizzata dall'aumentato rischio nel corso della vita di manifestare tumori del colon, ma anche da tumori uroteliali della pelvi renale e dell'uretere, intestino tenue, vie biliari, endometrio e ovaio.</p> <p>Individui portatori di un'alterazione in uno di questi geni possiedono un rischio di trasmissione della mutazione stessa alla prole pari al 50% (meccanismo "autosomico dominante").</p> <p>E' importante ricordare che non tutte le persone portatrici di mutazioni in geni che predispongono allo sviluppo di neoplasie manifestano necessariamente la malattia (fenomeno della "penetranza incompleta") e che la manifestazione è variabile come numero e come sede dei tumori (fenomeno della "espressività variabile").</p>
Che informazioni può fornire questa analisi genetica?	<p>L'analisi genetica per la Sindrome di Lynch 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, oppure in base al risultato di alcuni test preliminari su tessuto tumorale asportato (immunoistochimica delle proteine Mlh1, Msh2, Msh6 e Pms2, valutazione di instabilità dei microsatelliti, analisi di metilazione di MLH1 e ricerca di mutazione somatica di BRAF).</p> <p>L'analisi genetica per la Sindrome di Lynch (analisi dei geni MLH1, MSH2, MSH6, PMS2, EPCAM sul DNA estratto da un campione di sangue) 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 misure preventive e/o terapeutiche disponibili allo stato attuale delle conoscenze.</p>
Quali sono le implicazioni e i limiti di questa	<p>I soggetti affetti da questa condizione possono beneficiare di una sorveglianza clinica periodica e specifica degli organi per i quali è stato evidenziato un aumentato rischio di neoplasia</p>

analisi genetica?	<p>(colonscopie e gastroscopie periodiche, visita ginecologica ed ecografia, esami delle urine, ecografia dell'addome).</p> <p>L'analisi presenta anche alcuni limiti:</p> <ul style="list-style-type: none"> - Non tutti i geni responsabili sono attualmente noti. Pertanto la mancata identificazione di una mutazione nei geni esaminati non significa necessariamente assenza di predisposizione per tali neoplasie. - In base alla storia personale/familiare, potrà essere proposta l'indagine di ulteriori geni che conferiscono un rischio di predisposizione tumorale. - Possono essere identificate varianti genetiche a significato incerto (VUS, Variants of Unknown Significance), per le quali allo stato attuale delle conoscenze scientifiche non è possibile assegnare con certezza un ruolo di predisposizione.
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?	<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
