

**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 CDKN2A e CDK4
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>Il melanoma è una forma di cancro della pelle che si genera in alcune cellule presenti nella cute, chiamate melanociti, diffuse nello strato inferiore dell'epidermide. Il melanoma può altresì svilupparsi negli occhi (melanoma oculare o intraculare). I fattori di rischio per lo sviluppo di melanoma cutaneo sono da un lato quelli legati a fattori ambientali (fattori di rischio esogeni), quali l'eccessiva esposizione ai raggi UV ambientali; dall'altro quelli legati alle caratteristiche specifiche del singolo individuo (fattori di rischio endogeni) quali l'etnia, il fototipo cutaneo, il colore dei capelli, degli occhi, la presenza di nevi atipici/displastici.</p> <p>Circa il 5-10% dei pazienti con melanoma presentano melanomi multipli e/o hanno almeno un altro membro della propria famiglia come affetto da melanoma. Attualmente sono stati identificati due geni principali responsabili di tale suscettibilità genetica, il gene CDKN2A e il gene CDK4 che complessivamente spiegano circa la metà di tutti i casi di melanoma ereditario. 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 dei geni CDKN2A e CDK4 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>

	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.
Quali sono le implicazioni e i limiti di questa analisi genetica?	<p>I soggetti portatori di mutazione nei geni CDKN2A e CDK4 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"> - Non tutti i geni responsabili del melanoma ereditario 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
