



## 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>
Esame proposto:	<b>ANALISI MOLECOLARE MICRODELEZIONI CROMOSOMA Y</b>
Perché si propone questa analisi genetica?	<p>L'indagine molecolare per la ricerca di microdelezioni del cromosoma Y ha lo scopo di identificare la perdita di piccole porzioni di DNA a carico del braccio lungo del cromosoma sessuale maschile Y.</p> <p>Le microdelezioni del cromosoma Y rappresentano la seconda causa più frequente di infertilità maschile dopo le anomalie cromosomiche.</p>
Che informazioni può fornire questa analisi genetica?	<p>La presenza di una microdelezione del cromosoma Y è associata ad un quadro clinico di azoospermia o oligospermia grave.</p> <p>La frequenza è del 10% circa nel gruppo dei pazienti azoospermici non ostruttivi e del 5-7% in quello degli oligozoospermici gravi (spermatozoi &lt;5 milioni/ml). Tali delezioni non sono mai state osservate in soggetti normozoospermici.</p> <p>Il test individua le microdelezioni clinicamente importanti all'interno delle tre regioni AZF (Azoospermia Factor): AZFa, AZFb, AZFc.</p>
Quali sono le implicazioni e i limiti di questa analisi genetica?	<p>Il test ha sensibilità e specificità molto elevate, tuttavia in rari casi peculiari anomalie a carico del cromosoma Y potrebbero non essere identificabili.</p> <p>Il risultato ottenuto può essere utile nella pianificazione ottimale del percorso di procreazione medicalmente assistita.</p> <p>In condizioni di subfertilità ed infertilità maschile le indagini genetiche devono essere tuttavia integrate nel contesto della valutazione seminologica e andrologica. In caso di fecondazione, le microdelezioni del cromosoma Y vengono trasmesse ai figli maschi.</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 e EMQN 2023. La disponibilità dei risultati avviene di norma entro 15 giorni 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