

**NOTA INFORMATIVA PER IL PAZIENTE**

<b>Nome e Cognome _____ data di nascita _____</b>	
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 SOMATICA DEL DNA-RNA TUMORALE MEDIANTE SEQUENZIAMENTO DI NUOVA GENERAZIONE (NGS)</b>
Perché si propone questa analisi genetica?	<p>I tumori sono patologie dovute all'accumulo di alterazioni genetiche (mutazioni) somatiche, ossia acquisite a livello delle cellule neoplastiche. Si tratta di errori casuali che insorgono nella cellula durante la replicazione del DNA e che una volta superata una soglia critica comportano l'innescio del processo di trasformazione neoplastica. La ricerca di queste mutazioni nelle cellule del tumore è chiamata "analisi somatica del DNA tumorale".</p>
Che informazioni può fornire questa analisi genetica?	<p>L'analisi somatica del DNA e RNA tumorale può fornire due tipi di informazioni principali:</p> <ul style="list-style-type: none"><li>- <i>Diagnostico</i>. Il riscontro di determinate mutazioni somatiche a carico di specifici geni assiste il Patologo nella corretta classificazione di alcuni tipi di tumore e nei casi in cui l'origine del tumore primitivo sia ignota.</li><li>- <i>Terapeutico</i>. Per alcuni tumori il riscontro di determinate mutazioni somatiche a carico di specifici geni può avere importanti implicazioni prognostiche e terapeutiche, in quanto può essere predittivo dell'efficacia di specifici trattamenti antitumorali. L'Oncologo di riferimento valuterà la possibilità e l'opportunità di tali terapie in base al risultato ottenuto dall'analisi somatica.</li></ul>
Quali sono le implicazioni e i limiti di questa analisi genetica?	<p>In alcuni casi, il riscontro di una mutazione somatica può suggerire una condizione genetica ereditaria caratterizzata da un'aumentata suscettibilità allo sviluppo della patologia neoplastica rispetto alla popolazione generale. Pertanto in queste rare occasioni Le verrà offerta la possibilità di eseguire una Consulenza Genetica Oncologica, al fine di valutare le implicazioni per Lei e per i familiari in termini di sorveglianza, prevenzione e diagnosi precoce qualora fosse confermata la predisposizione tumorale.</p> <p>L'analisi presenta anche alcuni limiti:</p> <ul style="list-style-type: none"><li>- La componente di cellule tumorali nel tessuto da analizzare può risultare troppo bassa per consentire di eseguire l'analisi genetica;</li><li>- Gli acidi nucleici (DNA-RNA) estratti dal tessuto tumorale possono avere caratteristiche di qualità/quantità scarsa, tale da non consentire di eseguire l'analisi genetica.</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 è possibile assegnare con certezza un ruolo di patogenicità o nella risposta ai farmaci.</li></ul>
Come viene eseguita questa analisi genetica?	<p>L'analisi genetica viene eseguita mediante sequenziamento di nuova generazione (NGS) presso la UO di Genetica o in convenzione presso un laboratorio esterno accreditato per tali analisi (Cogentech scarl, Milano). La disponibilità dei risultati avviene di norma entro 15 giorni dall'accettazione della richiesta.</p>

Chi eseguirà l'esame genetico?	<i>L'esame viene eseguito dalla SSD Genetica. Per informazioni: tel. 031-5859087 031-5859907 e-mail citogenetica@asst-lariana.it 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

\_\_\_\_\_