

**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 PTEN</b>
Perché si propone questa analisi genetica?	<p>Il gene PTEN risulta mutato nella sindrome di Cowden di tipo 1 (MIM#158350), caratterizzata da macrocefalia, disturbi del neurosviluppo e predisposizione all'insorgenza di tumori benigni (lipomi, fibromi, amartomi, adenomi) e maligni (mammella, endometrio, tiroide, rene).</p> <p>Circa il 70% dei soggetti con le caratteristiche della sindrome di Cowden presentano una mutazione costituzionale in una delle due copie del gene PTEN, localizzato sul cromosoma 10 (ereditarietà autosomica dominante). Gli individui portatori di tale mutazione possiedono un rischio di trasmissione della mutazione stessa alla prole pari al 50%.</p>
Che informazioni può fornire questa analisi genetica?	<p>L'analisi può essere eseguita sia allo scopo di confermare un sospetto clinico in un individuo già affetto, sia per identificare eventuali familiari a rischio.</p> <p>Identificare la mutazione genetica responsabile della sindrome di Cowden di tipo 1 è importante perché: (i) permette di confermare la diagnosi clinica; (ii) favorisce una migliore gestione delle problematiche associate alla malattia; (iii) permette di identificare i familiari sani portatori della mutazione e quindi di offrire loro le misure preventive disponibili allo stato attuale delle conoscenze; (iii) permette di informare i familiari sul rischio di ricorrenza e di accedere, ove possibile, a percorsi di diagnosi prenatale.</p>
Quali sono le implicazioni e i limiti di questa analisi genetica?	<p>L'analisi presenta anche alcuni limiti:</p> <ul style="list-style-type: none"><li>- In aggiunta a PTEN, altri geni, anche attualmente non noti, possono essere responsabili delle manifestazioni cliniche riscontrate nella sindrome di Cowden. Pertanto la mancata identificazione di una mutazione nel gene esaminato non significa necessariamente assenza di predisposizione genetica per le neoplasie o per la sindrome di Cowden.</li><li>- Possono essere identificate varianti genetiche a significato incerto/ignoto (VUS, Variants of Unknown Significance), per le quali allo stato attuale delle conoscenze scientifiche non è possibile assegnare con certezza un ruolo patogenetico.</li><li>- Non sono evidenziabili mutazioni presenti in una frazione delle cellule dell'individuo ("mosaicismo").</li></ul>
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. 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.</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

\_\_\_\_\_