

**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 ANALISI DEI POLIMORFISMI GENETICI ASSOCIATI A TROMBOFILIA</b>
Perché si propone questa analisi genetica?	<p>L'esame molecolare su DNA estratto da campione di sangue, permette il riconoscimento di polimorfismi genetici che, sia singolarmente che in associazione tra loro, possono determinare una aumentata predisposizione genetica alle malattie cardiovascolari.</p> <p>Non si tratta quindi di un'analisi diagnostica, bensì predittiva. Ciò significa che la presenza di un polimorfismo non necessariamente produce la malattia, in quanto essa si manifesta a causa della complessa interazione tra molteplici fattori, sia genetici sia ambientali.</p>
Che informazioni può fornire questa analisi genetica?	<p>I polimorfismi genetici indagati sono associati a patologie vascolari, anche se comuni nella popolazione generale. Questi polimorfismi possono essere presenti negli individui sia su un solo allele (eterozigosi) che su entrambi gli alleli dello stesso gene (omozigosi). La condizione di omozigosi in generale aumenta la predisposizione rispetto alla eterozigosi.</p> <p>Non tutti i polimorfismi studiati hanno lo stesso peso di predisposizione. Costituiscono, per esempio, rischio trombotico importante i polimorfismi del fattore V e del fattore II.</p>
Quali sono le implicazioni e i limiti di questa analisi genetica?	<p>Il test ha sensibilità e specificità molto elevate, prossime al 100%.</p> <p>Il risultato ottenuto deve essere valutato nell'ambito di una consulenza genetica o da parte del medico specialista prescrittore. Il test deve pertanto costituire parte integrante di un'attenta analisi clinica, riguardante la presenza nel paziente di altri fattori di rischio, quali il fumo di sigaretta, il diabete, l'ipertensione arteriosa, l'ipercolesterolemia, la terapia estrogenica, etc.</p> <p>Si ricorda che 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>
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. La disponibilità dei risultati avviene di norma entro 10 giorni lavorativi 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 \_\_\_\_\_