



Unilabs

Ticino

Laboratorio di analisi mediche

Via Rovere 8 – C.P. 365

6932 Breganzona

Tel. 091 960 73 73

Fax 091 960 73 74

INFORMATIVA PER I PAZIENTI SUGLI ESAMI GENETICI.

Informazioni generali.

I test genetici sono analisi di laboratorio aventi lo scopo di confermare o escludere la presenza di malattie genetiche ereditarie o la predisposizione ad esse nell' individuo esaminato, attraverso analisi diretta o indiretta del suo patrimonio genetico (cromosomi, geni) ed epigenetico (peculiari modificazioni chimiche di alcune regioni del DNA) .

Il patrimonio genetico umano è presente nel nucleo di ogni cellula del corpo ed è costituito da 22 coppie di cromosomi (autosomi), più una coppia di cromosomi sessuali : XX nelle femmine , XY nei maschi.

Spermatozoi e cellule uovo , invece, portano un solo cromosoma di ciascuna coppia, permettendo così alle coppie di cromosomi di riformarsi nuovamente in seguito alla fecondazione . I geni rappresentano le unità di base dell'ereditarietà genetica e sono costituiti da DNA, essi sono allineati a formare i cromosomi e il loro numero è stimato intorno a 30000. Un piccolo numero di geni sono localizzati esternamente al nucleo, internamente a piccoli organelli cellulari chiamati mitocondri, il cui numero per cellula è variabile. L'insieme dei geni di un individuo (il genoma) dirige la "costruzione " del suo organismo, rappresenta il "progetto" di come quell'organismo si andrà a sviluppare, questa attività viene esercitata per esempio codificando per la struttura proteica dei tessuti e degli enzimi.

Sostanzialmente esistono due livelli di alterazioni genetiche:

• *Alterazioni cromosomiche*

Cambiamenti del numero o della struttura dei cromosomi che vengono rilevati attraverso l'analisi del cariotipo (immagine / fotografia dei cromosomi disposti in un ordine standard, ottenuta attraverso il microscopio). Alcune alterazioni possono essere troppo piccole per essere evidenziate dall'analisi del cariotipo, possono essere individuate solo da particolari metodiche che utilizzano molecole di DNA colorate che riconoscono le piccole porzioni di cromosoma alterato (FISH e CGH array).

• *Alterazioni molecolari*

Piccoli cambiamenti a livello di un singolo gene o di pochi geni, chiamate "mutazioni geniche o del DNA ", che vengono studiate mediante metodiche molecolari. La scelta del test è in funzione della malattia da diagnosticare. Queste analisi non sempre sono informative e, talvolta, non si può raggiungere un risultato risolutivo. L'analisi genetica molecolare è sempre in funzione di una specifica domanda (specifica malattia genetica), non è ancora possibile offrire uno screening di tutto il genoma che abbia un vero valore medico/scientifico.

Implicazioni.

Le analisi genetiche possono fornire informazioni di natura estremamente privata e per questo richiedono il vostro consenso. Esse permettono di determinare se un individuo è portatore di una mutazione che può essere ereditata e associata a malattia nella sua progenie. Le analisi genetiche possono stabilire se una persona è affetta da una specifica malattia genetica o se presenta un aumentato rischio di svilupparne una in futuro. Possono anche evidenziare un aumentato rischio di

avere una specifica malattia genetica per altri membri della famiglia o per il feto in caso di una gravidanza in corso.

Per illustrare ai pazienti gli obiettivi, le conseguenze e i limiti delle analisi genetiche, in tutti i servizi di genetica del mondo si consiglia caldamente ai pazienti un'adeguata consulenza genetica da parte di un genetista professionista.

Consulenza genetica.

Le analisi genetiche, analogamente ad una qualsiasi altra procedura diagnostica, sono volontarie e richiedono un formale consenso. L'analisi genetica, prima di essere effettuata, deve essere illustrata e discussa e deve essere affrontata come una scelta libera e consapevole.

Avete il diritto di prendervi tutto il tempo necessario per decidere, di fare tutte le domande che volete e di prendere una decisione libera e personale.

È possibile anche che voi riconsideriate la vostra decisione e richiediate un secondo incontro.

Qui di seguito troverete alcuni aspetti che dovrebbero essere discussi in un linguaggio a voi facilmente comprensibile prima di decidere di effettuare o meno un'analisi genetica.

- Gli aspetti medici principali, tra cui la diagnosi, la prognosi e le modalità di prevenzione e terapia della malattia in esame.
- Gli aspetti genetici implicati, tra cui il rischio genetico per gli altri membri della famiglia.
- La probabilità che l'analisi possa dare un risultato corretto o una previsione, oppure che possa dare un risultato indeterminato o imprevisto.
- Il rischio di ricevere un risultato sfavorevole e le possibili conseguenze per voi e per la vostra famiglia.

In caso di diagnosi prenatale potrebbe significare anche dover prendere la decisione se interrompere o meno la gravidanza. La decisione di abortire è completamente indipendente da quella di eseguire il test.

- Le alternative all'analisi genetica.
- Il diritto di rifiutare l'analisi.
- I potenziali vantaggi e svantaggi dell'analisi genetica, comprese le questioni relative alla riservatezza nei confronti delle assicurazioni, delle banche e dei datori di lavoro.
- L'assistenza medica che riceverete non sarà per nulla influenzata dalla decisione che voi o la vostra famiglia prenderete.
- Il possibile utilizzo del vostro campione biologico dopo il test: conservazione per ulteriori analisi su richiesta – conservazione (DNA banking) - uso per la ricerca medica - distruzione.
- Informazioni sui costi e sulla copertura da parte delle casse malati.

Procedura.

Le analisi genetiche richiedono una piccola quantità di sangue prelevato da una vena (circa 3 ml). Non è necessario essere a digiuno.

Il materiale genetico può essere estratto anche da altri tessuti (pelle, muscolo, liquido amniotico, etc.).

Basi legali.

Legge federale sulle analisi genetiche umane (LAGH - GUMG).

Data:

Firma:
