



## INFORMATIVA

### Analisi molecolare del gene *CFTR*

Nella relazione di cura fra medico e paziente è importante che vi siano dei momenti in cui confrontarsi sulle scelte di salute: in particolare, è suo diritto ricevere tutte le informazioni necessarie per poter scegliere in modo consapevole.

Questo documento ha lo scopo di affiancare il medico nel fornirle un'informazione corretta e completa sul test che sta per eseguire, affinché Lei possa esprimere una scelta libera e informata.

#### 1. Basi genetiche della malattia:

La Fibrosi Cistica (FC) è la più comune malattia ereditaria (in Italia si ha un'incidenza circa di 1:3170 nati vivi) determinata da alterazioni del DNA, chiamate "mutazioni". I geni vengono ereditati uno dal padre ed uno dalla madre. Negli individui malati entrambe le copie del gene per la FC sono mutate. Gli individui che possiedono una sola copia del gene mutato e una normale sono invece privi di ogni sintomo, e sono portatori sani. Se due genitori sono entrambi portatori di una mutazione potranno nascere figli malati (25% di probabilità), portatori (50% di probabilità) e sani (25% di probabilità).

#### 2. Informazioni sul test

L'analisi genetica molecolare è il test che analizza frammenti di DNA che viene estratto da un prelievo di sangue. Il test serve ad identificare le mutazioni presenti nel patrimonio genetico dei malati o dei portatori sani di Fibrosi Cistica.

Per lo studio genetico finalizzato all'identificazione del portatore si ricercano le mutazioni più frequenti nell'area geografica di origine. In caso di familiarità si ricerca la mutazione responsabile della malattia nella famiglia in esame e, se è assente, si ricercano le mutazioni più frequenti nell'area geografica di origine. Il test genetico non è in grado di identificare tutte le mutazioni ma solo le più frequenti.

In caso di studio genetico finalizzato alla diagnosi o conferma di malattia si esegue il sequenziamento di tutto il gene (permette di esaminare tutte le porzioni codificanti del gene che contengono le informazioni per produrre la proteina) e si ricercano grosse perdite (delezioni) o inserzioni (duplicazioni) di DNA.

#### 3. Finalità del test:

Lo scopo dell'analisi è di identificare le mutazioni genetiche specifiche per la Fibrosi Cistica.

Da questa conoscenza deriva la possibilità di:

- Confermare la diagnosi per un paziente con sospetto clinico o con malattia conclamata,
- Identificare i soggetti portatori sani,
- Definire il rischio riproduttivo dell'interessato/a o della coppia,
- Eseguire eventuali accertamenti prenatali.

#### 3. Possibili risultati del test:

##### Risultato negativo:

assenza di mutazione fra quelle analizzate. La probabilità di essere portatore non si azzerava ma diminuisce drasticamente.

##### Risultato positivo:

- a) identificazione di una mutazione nel gene della Fibrosi Cistica, questo significa che il soggetto è portatore sano (eterozigote). In questo caso il risultato sarà commentato in sede di consulenza genetica con proposta del test per l'eventuale partner e per i familiari.



- b) identificazione di due mutazioni, questo significa che il soggetto è a rischio di avere la malattia. In questo caso il risultato sarà inviato al medico che ha richiesto il test genetico.

#### 5. Quali notizie inattese possono emergere dal test

- Raramente può succedere che si possano identificare due mutazioni in soggetti che si sottopongono all'analisi per il test del portatore. Questo risultato inatteso sarà affrontato ed illustrato dallo specialista
- Mancata correlazione familiare imputabile a presumibile non-paternità.

Secondo le norme di legge attuali, Lei può chiedere di non essere informato di tali risultati. Potrà pertanto dichiarare la sua volontà nell'allegato consenso informato al trattamento dei dati genetici.

#### Possibili limiti del test:

In presenza di un risultato negativo (assenza di mutazione fra quelle analizzate) rimane un rischio residuo che il soggetto sia comunque un portatore di altre mutazioni non incluse nel pannello ricercato. In questo caso il rischio residuo associato ad un possibile quadro di portatore sano di Fibrosi Cistica passa dal valore teorico di 1:30 ad un valore di 1:150.

Si ricorda che, in assoluto, gli studi sul DNA non costituiscono un test diagnostico definitivo per tutti i casi e non sono esenti da possibilità di errore diagnostico. Tali errori possono essere dovuti a scambio di campioni, errori di identificazione e ad errori di definizione del genotipo. Questi ultimi possono derivare da tracce di contaminazione nelle reazioni, da contaminazione dei campioni in esame da DNA estraneo, da rare varianti genetiche che possono interferire con l'analisi, da risultati falsi negativi o falsi positivi (1% probabilità di errore diagnostico).

#### 6. Conservazione campione biologico e dati genetici

Il suo campione biologico verrà conservato presso il Laboratorio di Genetica Medica per il periodo di tempo strettamente necessario all'eventuale verifica dei risultati, salvo diversa disposizione da Lei espressa nell'allegato consenso informato al trattamento dei dati genetici e potrà essere utilizzato per controlli di qualità interni ed esterni in forma anonima. I suoi dati genetici verranno conservati presso il Laboratorio secondo quanto previsto dalla normativa vigente.

#### 8. Modalità e tempi di consegna dei referti

##### **Referti per screening del portatore:**

I referti sono consegnati in busta chiusa direttamente all'interessato o a chi ne è delegato, previa presentazione di delega scritta e di documento di riconoscimento presso l'ufficio dedicato al ritiro referti (seminterrato pad. Devoto) dal lunedì al venerdì dalle ore 8.00 alle ore 15.30 dopo tre settimane dal giorno del prelievo.

In caso di esito positivo al test, il referto sarà consegnato in sede di consulenza genetica, previo appuntamento da parte del genetista medico, per commento del risultato genetico.

##### **Referti per diagnosi o conferma della malattia**

I risultati dell'esame vengono immediatamente comunicati all'interessato/a dal medico Genetista o dallo specialista che ha proposto il test, secondo i tempi concordati (tempo di risposta circa **30** giorni lavorativi), definendo quindi le modalità di ritiro del referto.

**A chi chiedere ulteriori informazioni:** Dott.ssa Manuela Seia Tel: 02.5503 2433