

Testo modificato dagli opuscoli prodotti dall'ospedale Guy's and St Thomas' di Londra

Luglio 2008

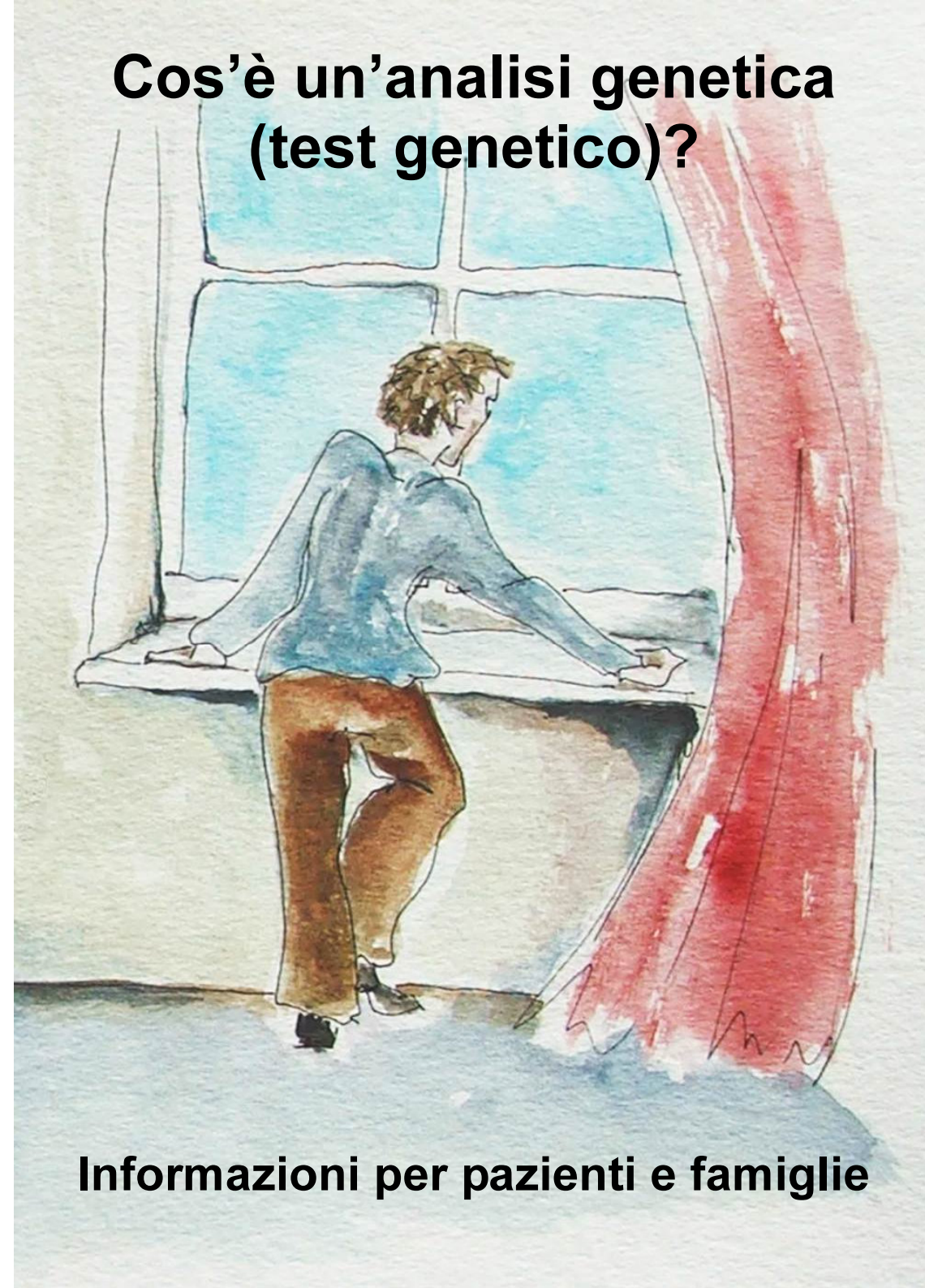
Questo lavoro è sponsorizzato dal Consorzio EU-FP6 EuroGentest, contratto n. 512148.

La traduzione dall'inglese è stata curata dalla Dr. Nadia Ceratto e dal Dr Domenico Coviello, Ospedale Maggiore Policlinico, Mangiagalli e Regina Elena, Milano.

Le Illustrazioni: Rebecca J Kent
www.rebeccajkent.com
rebecca@rebeccajkent.com



Cos'è un'analisi genetica (test genetico)?



Informazioni per pazienti e famiglie

Cos'è un'analisi genetica (test genetico)?

Il seguente opuscolo fornisce informazioni sull'analisi genetica (o test genetico) spiegando cos'è, perchè vi viene richiesta e i possibili benefici e i rischi.

Per capire cos'è l'analisi genetica è necessario capire cosa sono i geni e i cromosomi.

Geni e cromosomi

Il nostro corpo è fatto di milioni di cellule. La maggior parte delle cellule contengono un corredo completo di geni. Noi abbiamo migliaia di geni. I geni agiscono come un insieme di istruzioni, controllando la nostra crescita e come funziona il nostro corpo. Essi sono responsabili di molte delle nostre caratteristiche, come il nostro colore degli occhi, gruppo sanguigno o l'altezza.

I geni si trovano dentro strutture filamentose che formano bastoncini chiamati cromosomi. Noi abbiamo 46 cromosomi nella maggior parte delle cellule. Ereditiamo i nostri cromosomi dai nostri genitori, 23 da nostra madre e 23 da nostro padre, così abbiamo 2 serie complete di 23 cromosomi o 23 "paia". Siccome i cromosomi sono fatti di geni noi ereditiamo 2 copie della maggior parte dei geni, una copia da ogni genitore. Questa è la ragione per cui noi spesso abbiamo caratteri simili dei due genitori. I cromosomi, e quindi i geni, sono costituiti di una sostanza chimica chiamata DNA.

Qualche volta c'è una mutazione in una copia di un gene che lo blocca o non gli permette di lavorare correttamente. Questa mutazione può causare una sindrome genetica perchè il gene non comunica le corrette istruzioni al corpo.

Alcuni esempi di malattie genetiche includono la Sindrome di Down, la fibrosi cistica e la distrofia muscolare.

Dipartimento di Genetica, Biologia e Biochimica
Struttura Complessa di Genetica Medica
Azienda Ospedaliera "San Giovanni Battista"

TORINO

Telefono 011 6336603

Modulo di Citogenetica
IRCCS OASI Maria Santissima

TROINA (EN)

Telefono 0935 936111

Dipartimento di Patologia Clinica
Laboratorio di Citogenetica Medica
A.O.U. Ospedale di Circolo e Fondazione Macchi

VARESE

Telefono 0332 393007

Dipartimento Materno Infantile e di Biologia-Genetica
Sezione di Biologia e Genetica
Università degli Studi di Verona

VERONA

Telefono 045 8027180

Laboratorio di Cardiomiologia e Genetica Medica
 Seconda Università degli Studi di Napoli
NAPOLI
 Telefono 815 667 563

Dipartimento di Neuroscienze
 U.O. di Neuropatologia e Psicopatologia
 Università degli Studi di Padova
PADOVA
 Telefono 049 7923202/269

Dipartimento Materno Infantile
 U.O.C. di Pediatria e Terapia Intensiva Neonatale
 Azienda Ospedaliera "V. Cervello"
PALERMO
 Telefono 091 6555431

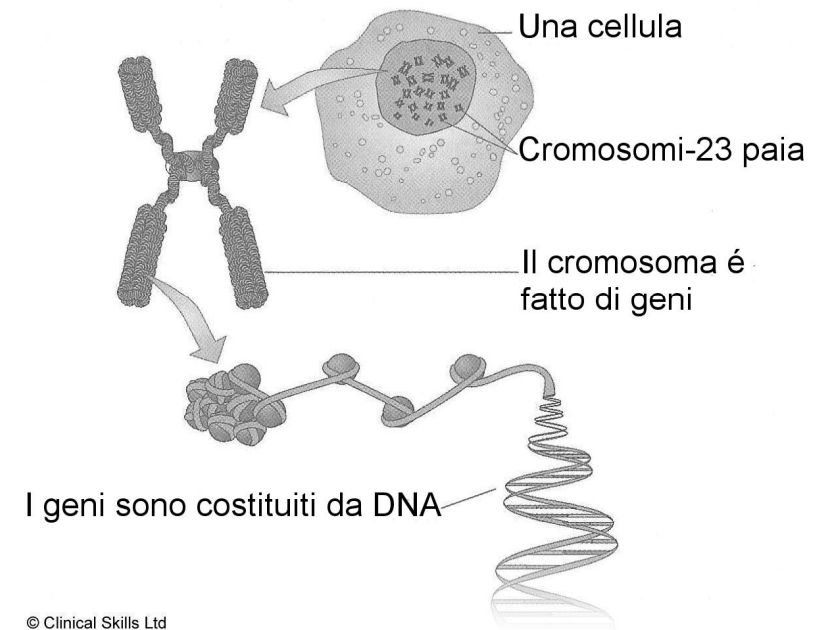
U.O. di Citogenetica e Genetica Molecolare
 Ospedale Santa Chiara
PISA
 Telefono 050 992644

Dipartimento di Diagnostica di Laboratorio
 Servizio di Genetica Medica
 Il Facoltà di Medicina e Chirurgia - A.O. "S. Andrea"
ROMA
 Telefono 06 80345262

Laboratorio di Biologia Molecolare e Citogenetica
 Istituto CSS-Mendel
ROMA
 Telefono 06 44160537

Dipartimento di Biologia Molecolare
 U.O.C. di Genetica Medica - Medicina di Laboratorio
SIENA
 Telefono 0577 585316 - 233303 - 233259
 Laboratorio di Biologia Molecolare e Citogenetica
 IRCCS Ospedale Casa Sollievo della Sofferenza
SAN GIOVANNI ROTONDO (FG)
 Telefono 0882 416291

Figura 1: Geni, cromosomi e DNA



L'analisi genetica

Un'analisi genetica può aiutare ad identificare se c'è una mutazione in un particolare gene o cromosoma. È solitamente un'analisi dal sangue o da un tessuto. Ci sono diverse ragioni perchè una persona possa chiedere di fare un'analisi genetica. Alcuni motivi sono elencati di seguito:

- Voi o il vostro partner avete un bambino con difficoltà di apprendimento, ritardo di sviluppo o problemi di salute. Il vostro medico pensa che ci sia un problema genetico.
- Il vostro medico pensa che voi possiate avere una malattia genetica e vuole confermare la diagnosi.
- Voi o il vostro partner avete una malattia genetica che potrebbe essere trasmessa ai vostri bambini.

- C'è una malattia genetica che si manifesta nella vostra famiglia. Voi vorreste sapere se siete ad alto rischio di sviluppare la malattia in futuro.
- Tramite un'altro tipo di analisi che è stato fatto durante la gravidanza (come un'ecografia, la misura della translucenza nucale o un'analisi del sangue) è stato evidenziato un rischio aumentato di avere una malattia genetica per il vostro bambino.
- Voi o il vostro partner avete avuto un aborto o un parto prematuro.
- Particolari tipi di malattie tumorali hanno colpito alcuni vostri parenti.
- C'è un aumentato rischio di avere un bambino con una sindrome genetica particolare a causa del vostro gruppo etnico. Esempi di questo includono l'anemia falciforme in persone di discendenza Afro-Caraibica, beta-talassemia in persone di discendenza Mediterranea, fibrosi cistica in persone di discendenza europea occidentale e Tay Sachs in persone di discendenza ebrea Ashkenazi. Queste malattie sono più diffuse in questi particolari gruppi etnici, ma possono comparire anche in altri.

Non è detto che sia sempre necessario fare un'analisi genetica. Si può fare una diagnosi di malattia genetica attraverso un esame clinico o si possono ricevere informazioni riguardo al rischio genetico analizzando in dettaglio la storia familiare.

Benefici e rischi dell'analisi genetica

La decisione di fare un'analisi genetica può essere complessa. Fare un'analisi genetica è una vostra scelta. Quindi è importante ricevere, aver discusso e capito tutte le informazioni che sono state date per aiutare a prendere una propria decisione autonoma (consenso informato). È anche importante che voi abbiate l'opportunità di discutere con il medico ogni dubbio o preoccupazione che voi possiate avere.

Università degli Studi di Brescia
BRESCIA
Telefono 030 3717241

Dipartimento di Scienze Biomediche e Biotecnologiche
 Laboratorio di Genetica Umana e Citogenetica
CAGLIARI
Telefono 070 609550/8

Sezione di Genetica - Dipartimento di Scienze Biomediche
 Laboratorio di Genetica
 Policlinico Universitario di Chieti
CHIETI
Telefono 0871 3554137

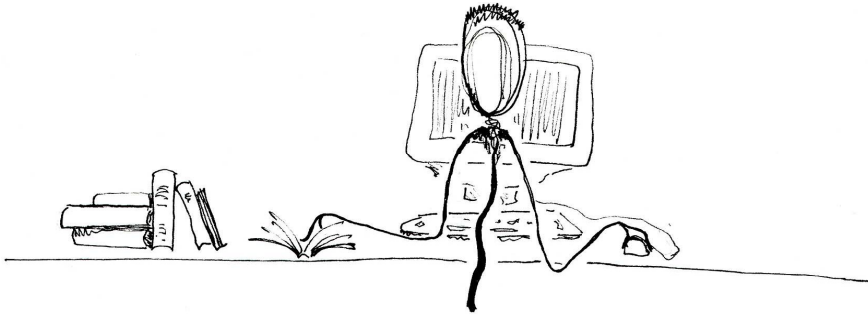
Sezione di Genetica Medica
 Laboratorio di Genetica Molecolare
 Università degli Studi di Ferrara
FERRARA
Telefono 0532 424420

Laboratorio di Citogenetica e Genetica
 Azienda Ospedaliera Careggi
FIRENZE
Telefono 055 4279363

Laboratorio di Genetica Umana
 Ospedali Galliera
GENOVA
Telefono 010 5634370

Ospedale Maggiore Policlinico, Mangiagalli e Regina Elena
 Laboratorio di Genetica Medica
MILANO
Telefono 02 55032432/2322

Laboratorio di Genetica Medica
 Azienda Ospedaliera S. Gerardo
MONZA
Telefono 039 2334347 - 2334348



Ulteriori informazioni si possono ottenere da:

Uniamo - La federazione Italiana Malattie Rare

Web: www.uniamo.org

e mail: info@uniamo.org

Aidweb - Agenzia Italiana Documentazione Malattie Rare

Web: www.aidweb.org

e mail: info@aidweb.org

Orphanet

Libero accesso al sito web che da informazioni sulle malattie rare, sperimentazioni cliniche, farmaci e indirizzi telematici di gruppi di supporto in Europa..

Web: www.orpha.net

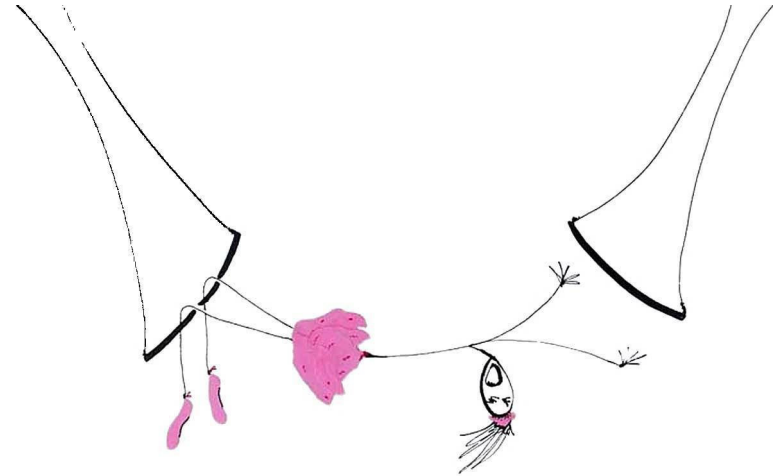
EuroGentest

Libero accesso al sito web che da informazioni sull'analisi genetica e gli indirizzi telematici dei gruppi di supporto in Europa.

Web: www.eurogentest.org

I vostri centri genetici locali:

Dipartimento di Scienze Biomediche e Biotecnologiche
Laboratorio di Citogenetica e Genetica Molecolare



L'analisi genetica può portare grandi benefici, ma ci sono anche diversi rischi e limitazioni. È importante capire i benefici e i rischi prima di prendere una decisione. Alcuni di questi benefici e rischi sono discussi più avanti. La lista non è completa e non tutti i punti saranno rilevanti per la vostra specifica situazione. Comunque possono darvi alcuni elementi utili per la discussione con il personale medico.

Benefici

Un'analisi genetica può spesso essere in grado di darvi notizie precise sul corredo genetico vostro o del vostro bambino. Per alcune situazioni questo strumento è molto importante per uscire dall'incertezza, anche se le informazioni sono negative. Se invece le informazioni ottenute sono buone, possono significare un grande senso di sollievo per gli interessati.

Un'analisi genetica può aiutare a ottenere una corretta diagnosi di una malattia genetica. Quando qualcuno ha una diagnosi accurata, si può somministrare il trattamento appropriato. Se un'analisi genetica dice che voi avete un rischio aumentato di sviluppare una specifica malattia più tardi nella

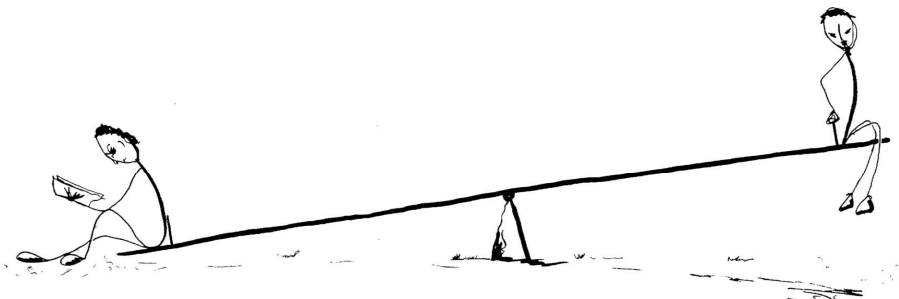
vita (come il tumore alla mammella), potreste essere in grado di fare controlli più regolari e così prevenire la malattia.

I risultati dell'analisi genetica possono fornire informazioni utili anche quando si pensa di avere dei bambini. Se voi e il vostro partner sapete di essere ad alto rischio di avere un bambino con una malattia genetica, potrebbe essere utile analizzare il feto durante la gravidanza per vedere se è affetto. Sapere in anticipo di avere un bambino con una malattia genetica potrebbe dare il modo di essere più preparati mentalmente e praticamente per le proprie scelte riproduttive.

In caso di malattia genetica che colpisca la vostra famiglia, le informazioni sul vostro corredo genetico potrebbero essere utili per gli altri membri della famiglia. Avere precise informazioni sulla malattia genetica che vi colpisce può permettere ad altri membri della famiglia di evitare una diagnosi sbagliata. Questa informazione potrebbe anche essere a loro utile se pensano di avere bambini.

Possibili rischi e limitazioni

Fare un'analisi genetica, aspettare i risultati e poi riceverli può causare una serie di emozioni miste come sollievo, ansia, paura o senso di colpa. È importante pensare alle possibili conseguenze per voi e la vostra famiglia se dovete ricevere informazioni sia positive che negative.



Anche se un'analisi genetica può confermare una diagnosi, c'è la possibilità che non ci sia la possibilità d'intervento o di terapia.

In alcune persone la mutazione del gene o dei cromosomi può non essere trovata. Questo non significa necessariamente che non ci sia la mutazione. Alcune mutazioni genetiche sono molto difficili da scoprire con le comuni tecniche di laboratorio. Cercare di avere una diagnosi in questi casi può essere molto frustrante. Si dovrebbe discutere a fondo questo argomento con il medico genetista.

Per alcune malattie, anche se si trova il gene o il cromosoma mutato, non è possibile prevedere quanto possa essere grave la malattia.

Le mutazioni genetiche sono spesso trasmesse all'interno della famiglia. Quindi i risultati della vostra analisi può rivelare informazioni genetiche circa altri membri della famiglia, in particolare il loro rischio genetico per la malattia. Altri membri della famiglia vorranno conoscerlo?

Inoltre, prima di procedere all'analisi genetica, potrebbe essere importante valutare se i risultati potrebbero avere un effetto sulla vostra assicurazione o sulla situazione del vostro impiego.

I risultati dell'analisi possono anche rivelare segreti di famiglia come paternità e adozione.

Una volta che si hanno i risultati di un'analisi genetica non si può tornare indietro.

Se si sta considerando di effettuare un'analisi genetica potrebbe essere utile consultare l'opuscolo delle **domande frequenti**. Questo opuscolo presenta una lista di domande che voi potreste voler chiedere al personale medico sull'analisi genetica. È stato ideato con l'aiuto dei pazienti e delle famiglie che hanno avuto un'esperienza simile alla vostra.