

Zurigo, 22 febbraio 2017

Foglio informativo per pazienti

## Consenso informato all'esecuzione di analisi genetiche

**Lo scopo di un'analisi genetica è di poter confermare o escludere un cambiamento genetico che rappresenta la causa oppure un fattore rischio di una data malattia. Questo foglio informativo elenca alcuni punti che vanno considerati prima di un'analisi genetica. Inoltre, sono brevemente menzionati i metodi usati comunemente per tali analisi e le loro applicazioni.**

### Prima di un'analisi genetica

Le analisi genetiche sono volontarie, necessitano quindi del Suo consenso formale dato che i risultati possono essere molto personali. È consigliata una consultazione genetica per discutere le scelte, motivi per e contro un'analisi, le conseguenze e i limiti dell'analisi specifica. È importante che Lei si prenda il tempo necessario per raggiungere una decisione personale e che richieda spiegazioni qualora ci siano aspetti da chiarire. Per assisterLa abbiamo elencato le tematiche principali che vanno discusse in una consulenza genetica e che dovrebbero fornirle sufficienti informazioni per decidere se lasciar eseguire l'analisi genetica o meno.

- Utilità clinica dell'analisi genetica per la diagnosi, prognosi, prevenzione e terapia concernente la malattia da testare.
- I risultati dell'analisi genetica potrebbero indirettamente rivelare un rischio di una malattia anche per altri familiari.
- Il significato dei risultati di un'analisi genetica per quanto concerne la validità clinica, la possibilità di risultati falso positivo/negativo, risultati non conclusivi come pure risultati inattesi.
- La probabilità di un risultato sfavorevole con le possibili conseguenze e decisioni (inclusi eventuali svantaggi per questioni assicurative).
- Alternative all'analisi genetica
- Il Suo diritto di rifiutare un'analisi genetica.
- La Sua decisione riguardo all'uso del campione biologico dopo l'analisi, per esempio: conservazione del campione per eventuali ulteriori analisi in futuro, archiviare il campione, uso del campione per motivi di ricerca medica oppure eliminazione del campione dopo le analisi.
- Informazione riguardo ai costi delle analisi e se questi sono assunti dalle casse malattia.

Solitamente, per analisi genetiche, è sufficiente un piccolo campione di sangue venoso. Non è necessario essere a digiuno prima del prelievo. Talvolta le analisi sono eseguite usando altri tessuti (per esempio un prelievo cutaneo o muscolare, o fluido amniotico per analisi prenatali).

In Svizzera le analisi genetiche sono effettuate in base alla legge in vigore per esami genetici sull'essere umano (GUMG, SR 810.12).



### **Possibili campi d'applicazione di esami genetici**

Analisi genetiche forniscono importanti informazioni in vasti campi della medicina. Le applicazioni possono venir suddivise nei seguenti gruppi:

**Esami diagnostici** hanno lo scopo di stabilire o confermare una diagnosi per una persona affetta da una data malattia. Una chiara diagnosi permette cure mediche specifiche e adeguate.

**Esami presintomatici e predettivi** hanno lo scopo di stabilire se una persona asintomatica è portatrice o a rischio di soffrire di una data malattia genetica.

**Esami prenatali** hanno lo scopo di trovare, escludere o confermare una malattia genetica nel feto. Analisi prenatali includono metodi non invasivi (per esempio NIPT, basato sull'analisi del sangue materno) come pure invasivi (per esempio basato sull'analisi di fluido amniotico).

**Valutazioni estese ai famigliari** hanno lo scopo di stabilire se famigliari (affetti o asintomatici) sono portatori di difetti genetici riscontrati in un membro della famiglia e il loro rischio di trasmettere un difetto genetico alla prossima generazione.

**Esami genetici somatici** hanno lo scopo di stabilire se difetti genetici sono riscontrati in certi tessuti del corpo, per esempio in tessuti tumorali. L'obiettivo principale, in campo oncologico, è ottenere informazioni utili per questioni terapeutiche e di prognosi di un tumore. È possibile che queste analisi rivelino cambiamenti genetici non solo somatici ma anche ereditati che possono rappresentare un fattore rischio per tumori nella famiglia.

### **Contesto and metodi**

Il materiale genetico umano (che consiste di molecole di DNA) è situato nel nucleo di ogni cellula del corpo e in piccola parte anche all'esterno del nucleo in cosiddetti mitocondri. Il materiale genetico del nucleo è suddiviso in 23 paia di cromosomi, un paio del quale sono i cromosomi del sesso (XX nelle donne, XY negli uomini). Il materiale genetico contiene circa 20'000 geni sparsi sui cromosomi, pochi geni sono situati nei mitocondri. Tutti i geni assieme costituiscono la mappa genetica responsabile per la struttura e il metabolismo del corpo. Cambiamenti genetici possono causare malattie; n.b. cambiamenti concernenti sia grandi come pure piccole parti del materiale genetico possono causare patologie molto gravi. Mentre certi cambiamenti genetici causano chiaramente patologie, altri cambiamenti possono rappresentare unicamente un rischio per una malattia. Solitamente cambiamenti genetici sono analizzati a due livelli:

**Al livello dei cromosomi:** cambiamenti nel numero o struttura dei cromosomi (anomalie cromosomiche). Anomalie che coinvolgono interi cromosomi o grandi parti di cromosomi sono di solito visibili per mezzo di un esame al microscopio dei cromosomi. Cambiamenti più piccoli sono rivelabili usando metodi ad alta risoluzione per l'analisi molecolare dei cromosomi.

**Al livello di geni:** cambiamenti al livello della sequenza del DNA in singoli geni (mutazioni genetiche). Mutazioni genetiche possono essere rivelate usando vari metodi molecolari. La ricerca di mutazioni può essere limitata all'analisi di un singolo gene, di vari geni o può essere estesa a tutto il genoma (sequenziamento nucleotidico ad alto rendimento). L'interpretazione dei risultati ottenuti dall'analisi del genoma può essere alquanto complessa. L'analisi di molteplici geni aumenta il rischio di rivelare cambiamenti genetici non prettamente legati alla malattia del paziente (risultati inattesi) o di rivelare cambiamenti in geni non ancora chiaramente associati alla data malattia

