



Gentile Signore/a, Lei dovrà essere sottoposto/a a prelievo di sangue venoso periferico per il test di trombofilia. Affinchè sia informato/a sul tipo di test che verrà effettuato, La preghiamo di leggere con attenzione questo documento che contiene alcune informazioni che saranno meglio dettagliate nel corso del colloquio con il medico. Tali informazioni non hanno lo scopo di crearLe delle preoccupazioni ma di permetterLe di decidere in modo libero, chiaro e quindi più consapevolmente se effettuare o meno il test.

INFORMATIVA SUI TEST GENETICI NELLA PATOLOGIA TROMBOTICA

FATTORE V (1691G>A) e FATTORE II (20210G>A) La patologia trombotica è una condizione multifattoriale alla cui patogenesi partecipano sia condizioni acquisite che genetiche. Nell'ambito della valutazione delle varianti genetiche di suscettibilità alla trombosi, sono stati individuati due polimorfismi: polimorfismo 1691G>A, definito anche Fattore V Leiden (rs6025), a carico del gene che codifica il fattore V della coagulazione e il polimorfismo 20210G>A (rs1799963) a carico del gene che codifica il fattore II della coagulazione. La ricerca di questi polimorfismi, eseguita con metodica Real Time PCR e sonde Taqman, consente di individuare la presenza di varianti genetiche che comportano un aumento del rischio di sviluppare la malattia trombotica, specialmente se in presenza di altre condizioni predisponenti quali l'età, la familiarità, l'immobilizzazione prolungata, gli interventi chirurgici, le neoplasie, l'uso di estroprogestinici, la gravidanza e il puerperio.

Metilentetraidrofolatoreduttasi (MTHFR 677C>T). Il polimorfismo C677T (rs1801133) dell'enzima metilentetraidrofolatoreduttasi (MTHFR) è una variante genetica, ampiamente presente nella popolazione italiana (15% in forma omozigote), associata ad un aumentato rischio di sviluppare iperomocisteinemia, marcatore di rischio vascolare. I dati presenti in letteratura non sono concordi nel dimostrare una associazione tra questa variante genetica ed il rischio di malattia trombotica e/o di patologia della gravidanza. Per tale motivo, le Raccomandazioni della Regione Toscana sull'uso dei test genetici (ottobre 2007), limitano l'indagine di questo polimorfismo all'ambito della ricerca e non all'applicazione clinica, escludendolo, pertanto, dalle prestazioni erogate dal SSN. Perciò, il costo della prestazione (euro 110) risulta completamente a carico dell'utente

Tutti i risultati ottenuti dalle analisi, così come ogni altro atto medico, sono da considerarsi strettamente confidenziali, sottoposti al vincolo del segreto professionale e comunicati solo al diretto interessato (nel caso di minori, interdetti o sottoposti ad amministrazione di sostegno ai soggetti legittimati). I campioni biologici saranno conservati per un massimo di 30 gg; i risultati dei test genetici saranno conservati in forma elettronica nell'archivio dei sistemi informatici dell'AOU Careggi.

In caso in cui Lei lo ritenga necessario, il personale medico o biologo della SOD Malattie Aterotrombotiche è a disposizione per ulteriori chiarimenti.



CONSENSO AGLI ESAMI PER INDAGINI GENETICHE

Il /la sottoscritto/a.....
nato/a il.....a.....
residente a.....in Via.....
telefono

Nel caso di pz minori, interdetti o sottoposti ad amministrazione di sostegno, il consenso è validamente espresso dal o dai seguente/seguinti soggetti legittimati:

Il/la sottoscritto/a.....
nato/a il.....a.....
in qualità di.....

DICHIARA

1. di aver letto e compreso l'informativa allegata
2. di aver avuto la possibilità di ricevere ulteriori dettagli ed informazioni dal personale della SOD Malattie Aterotrombotiche

ACCETTA

1. di sottoporsi a prelievo di sangue venoso periferico per la ricerca dei polimorfismi genetici sopra riportati
SI NO

Firma..... Data.....