

## CONSENSO INFORMATO AL TEST PREDISPOSIZIONE GENETICA PARODONTITE

Gentilissimo/a Signore/a,

nel modulo di consenso informato che Le accludiamo troverà alcune informazioni sul test per la predisposizione genetica alla parodontite.

### Aspetti generali e genetici

Per malattia parodontale si intende un gruppo di patologie infiammatorie che colpiscono i tessuti di supporto del dente derivanti da un accumulo di placca; all'interno di questo gruppo si distinguono generalmente due forme di malattia: la gengivite e la parodontite. La prima è un'infezione reversibile che si limita ai tessuti gengivali parodontali, quindi, non determina una perdita di attacco, mentre per parodontite si intende un gruppo di patologie infiammatorie che determinano l'irreversibile distruzione dei tessuti di supporto del dente. Ad oggi la parodontite è considerata una patologia multifattoriale che si origina dall'interazione di fattori genetici e ambientali come infezioni batteriche, risposta infiammatoria, fumo, età, sesso, invecchiamento e condizioni socioeconomiche precarie. Si calcola che almeno il 10-15% della popolazione ne sia affetto. La malattia parodontale è suddivisa in diverse categorie: malattie gengivali, parodontite cronica, parodontite aggressiva, parodontite come manifestazione di patologie sistemiche, infezioni parodontali necrotizzanti.

L'infiammazione è una reazione verso agenti patogeni di qualsiasi natura che ha l'obiettivo di liberare l'organismo da ogni entità che generi danno cellulare (microorganismi, tossine, ecc.) o dagli effetti del danno stesso (cellule morte, tessuti necrotici).

Un ruolo chiave nella regolazione della catena di eventi che si verifica durante il processo infiammatorio è svolto da mediatori di natura proteica, definiti citochine. Vi sono citochine che svolgono una funzione pro-infiammatoria, cioè favoriscono e sostengono l'infiammazione, come alcuni tipi di interleuchine (IL-1, IL-6) e il Tumor Necrosis Factor-alpha (TNF-alpha), altre che svolgono una funzione anti-infiammatoria, come l'interleuchina 10 (IL-10). Nel caso in cui, a causa di un alterato meccanismo regolatorio, lo stato infiammatorio si prolunghi esso può diventare nocivo, poiché le citochine pro-infiammatorie persistenti determinano un'iperattivazione degli osteoclasti, le cellule responsabili del riassorbimento osseo, provocando una massiccia perdita di tessuto che conduce alla parodontite. Numerosi studi caso-controllo e di meta-analisi hanno evidenziato che nei geni codificanti le citochine vi sono polimorfismi a singolo nucleotide (SNPs), in grado di alterarne l'espressione e quindi gli effetti sul processo infiammatorio.

I geni e polimorfismi analizzati sono TNF-alpha (-308 G/A), IL-6 (-174C/G), IL-1b (+3953C/T) e IL-10 (-1082G/A). Il test non è diagnostico ma è un **saggio di suscettibilità**, cioè valuta una possibile predisposizione genetica dell'individuo e quindi un aumento del rischio di sviluppare la patologia, rispetto al rischio medio della popolazione generale.

### Limiti del test

Gli studi sul DNA non sono esenti da possibilità di errore diagnostico. Tali errori possono derivare da limiti di sensibilità delle metodiche applicate, tracce di contaminazione nelle reazioni di amplificazione (PCR), rare varianti genetiche che possono interferire con l'analisi.

## CONSENSO INFORMATO AL TEST PREDISPOSIZIONE GENETICA PARODONTITE

### **Tempi di risposta**

Il risultato dell'analisi è disponibile dopo 15 giorni dall'arrivo del campione in laboratorio, tuttavia problemi tecnici legati alle procedure di laboratorio possono ritardare l'analisi e la risposta di qualche giorno.

### **Tipologia di prelievo**

L'analisi molecolare viene eseguita su DNA estratto da cellule della mucosa orale prelevate mediante tampone cotonato a secco.

### **Conservazione del materiale biologico**

Il materiale biologico residuo viene smaltito dopo la conclusione dell'analisi secondo la normativa vigente.

## CONSENSO INFORMATO AL TEST PREDISPOSIZIONE GENETICA PARODONTITE

Letta e compresa l'informativa, di cui mi è stata consegnata copia,

Il/la sottoscritto/a \_\_\_\_\_ nato/a il \_\_\_\_/\_\_\_\_/\_\_\_\_

a \_\_\_\_\_ (Prov \_\_\_\_) residente a \_\_\_\_\_ (Prov \_\_\_\_)

via \_\_\_\_\_ n° \_\_\_\_ CAP \_\_\_\_\_ tel \_\_\_\_\_

**A nome proprio**

**In qualità di:**  genitore  coniuge  tutore **in caso di minore o di persona non in grado di esprimere il proprio consenso, compilare anche la parte sottostante** (nel caso di un minore, il consenso deve essere manifestato da chi esercita legalmente la potestà ovvero nel caso di un soggetto incapace di agire da chi esercita la curatela o la tutela)

Nome e Cognome \_\_\_\_\_ nato/a il \_\_\_\_/\_\_\_\_/\_\_\_\_

a \_\_\_\_\_ (Prov \_\_\_\_) residente a \_\_\_\_\_ (Prov \_\_\_\_)

via \_\_\_\_\_ n° \_\_\_\_ CAP \_\_\_\_\_ tel \_\_\_\_\_

richiede che venga eseguita/o

l'analisi di predisposizione genetica alla parodontite

E dichiara di essere consapevole dei limiti diagnostici legati alla tecnica

Data: \_\_\_\_/\_\_\_\_/\_\_\_\_

Firma del/la paziente/genitore/tutore \_\_\_\_\_

Nome di chi ha raccolto il consenso \_\_\_\_\_

Firma di chi ha raccolto il consenso \_\_\_\_\_

## CONSENSO INFORMATO AL TEST PREDISPOSIZIONE GENETICA PARODONTITE

Inoltre,

1)  ACCONSENTE  NON ACCONSENTE

A che i risultati delle analisi sui campioni biologici siano comunicati a:

Cognome e Nome \_\_\_\_\_

Cognome e Nome \_\_\_\_\_

2)  ACCONSENTE  NON ACCONSENTE

A che i suoi campioni biologici siano conservati e trattati per finalità di ricerca medico-scientifica e/o per attività volte al miglioramento della qualità dei risultati delle analisi di laboratorio

3)  ACCONSENTE  NON ACCONSENTE

A che i suoi dati anonimizzati ed i relativi risultati genetici siano condivisi con altri centri in attività di collaborazione.

4)  ACCONSENTE  NON ACCONSENTE

Ad essere informato in merito ad eventuali nuovi risultati o possibilità diagnostiche derivanti dai suddetti studi o ricerche.

5)  ACCONSENTE  NON ACCONSENTE

Ad essere informato in merito a eventuali risultati inattesi rispetto a quelli per le quali erano state effettuate le analisi richieste

Data: \_\_\_/\_\_\_/\_\_\_

Firma del/la paziente/genitore/tutore \_\_\_\_\_

Nome di chi ha raccolto il consenso \_\_\_\_\_

Firma di chi ha raccolto il consenso \_\_\_\_\_

**REVOCO** il consenso sopra espresso al punto [1], al punto [2], al punto [3], al punto [4], al punto [5]

Data: \_\_\_/\_\_\_/\_\_\_

Firma del/la paziente/genitore/tutore \_\_\_\_\_

Firma di chi ha raccolto la revoca \_\_\_\_\_