

CONSENSO ALL'ANALISI DEL PANNELLO GENETICO ASSOCIATO A PATOLOGIE CARDIOVASCOLARI /ATEROSCLEROSI

Gentilissimo/a Signore/a,

in questa informativa troverà alcune informazioni sugli aspetti clinici, sull'analisi del pannello genetico, associato ad un aumento del rischio di sviluppare una patologia cardiovascolare e aterosclerosi.

Premessa

Le malattie cardiovascolari (CVD) sono la causa più comune di morbilità e mortalità nel mondo occidentale. Alla base di queste malattie vi è quasi sempre l'aterosclerosi, malattia delle arterie che determina riduzione del flusso ematico (stenosi) e trombosi. Spesso le malattie cardiovascolari e l'aterosclerosi dipendono da **Fattori di Rischio**, come l'età, il sesso maschile, l'aumento del colesterolo LDL (aterogeno) o la riduzione del colesterolo HDL (protettivo), l'ipertensione arteriosa, il fumo, il diabete e altri. In molti altri pazienti il fattore di rischio più evidente è una storia familiare di malattia cardiovascolare precoce, quasi sempre riconducibile ad una predisposizione genetica (ereditaria) allo sviluppo dell'aterosclerosi.

Inoltre, in quasi tutti i pazienti anche i fattori di rischio "tradizionali" sopra elencati (ad esempio ipercolesterolemia o ipertensione) dipendono a loro volta da fattori genetici (ereditari); quindi la componente genetica di queste malattie, diretta o indiretta, è sempre molto rilevante e spesso determina, da sola, eventi gravi e inattesi anche in età non avanzate. Per queste ragioni negli ultimi anni si è sviluppato un interesse crescente nei confronti dei potenziali marcatori genetici di rischio cardiovascolare, in modo da poter attuare precocemente, nei soggetti a rischio genetico, le idonee misure preventive e/o terapeutiche.

Attualmente sono disponibili alcuni insiemi di geni correlati a diverse malattie (qui sotto identificati come "**pannelli genetici**") orientati a favorire la prevenzione, la diagnosi precoce, la prognosi o la cura di più malattie (ad esempio alcuni tipi di tumore, diabete, obesità, demenza e altre malattie).

I pannelli sotto indicati (A, A1, A2 e B) sono dedicati specificamente al cuore e al sistema cardiocircolatorio. Più esattamente il **pannello A** (o A1 o A2 a seconda del numero di geni/polimorfismi analizzati) serve a valutare il rischio, cioè la probabilità, di eventi cardiovascolari futuri (es. infarto miocardico) attraverso la valutazione di geni che hanno mostrato una connessione statistica con le malattie cardiovascolari. Questo pannello si affianca, ma non sostituisce, la stima del rischio basata su età, fumo, colesterolo, pressione e altri fattori di rischio.

Il **pannello B** consente di svelare una eventuale predisposizione genetica individuale a malattie del metabolismo, all'ipertensione, a difetti della coagulazione che facilitano l'aterosclerosi e la trombosi e quindi hanno una azione sia promovente sia scatenante rispetto alle malattie cardiovascolari.

La corretta interpretazione di questi dati deve essere effettuata dal proprio Medico o dallo Specialista di riferimento che indicherà le eventuali azioni preventive o di cura e dirà se può essere opportuna l'estensione degli accertamenti ad altri familiari (figli, fratelli, genitori e a volte anche nel secondo grado).

Tra i vari marcatori genetici studiati sono stati selezionati numerosi geni suddivisi in gruppi (pannelli):

CONSENSO ALL'ANALISI DEL PANNELLO GENETICO ASSOCIATO A PATOLOGIE CARDIOVASCOLARI /ATEROSCLEROSI

A - Pannello Genetico Rischio Cardiovascolare Base che comprende i seguenti 19 geni/polimorfismi: ADRTF rs6903956; APOA5 rs964184; APOA2 rs5082; APOE rs429358; APOE rs7412; CDKN2A rs4977574; COL4A1 rs4773144; CXCL12 rs1746048; CYP17A1 rs12413409; LPA rs10455872; LPA rs3798220; MIA3 rs17465637; MRAS rs9818870; PCSK9 rs11206510; PPAP2B rs17114036; PPARG rs1801282; CELSR2 rs646776; FV Leiden rs6025; FGB rs1800790.

A1 - Estensione del Pannello Genetico Rischio Cardiovascolare Base che comprende i seguenti 11 geni/polimorfismi: ACE I/D Alu 287; ADAMTS7 rs3825807; HHIPL1 rs2895811; HNF1A rs2259816; KCNE2 rs9982601; MTHFR rs1801133; RASD1 rs12936587; SMG6 rs216172; TCF21 rs12190287; UBE2Z rs46522; WDR12 rs6725887.

A2 - Pannello Genetico Rischio Cardiovascolare Completo è la somma dei due pannelli precedenti (A+A1) e quindi comprende i 30 geni/polimorfismi che li costituiscono (19+11).

B - Pannello Genetico Rischio Aterosclerosi che comprende i seguenti 18 geni/polimorfismi: ACE I/D Alu 287; APOE rs429358; APOE rs7412; LPA rs10455872; LPA rs3798220, MTHFR rs1801133; PPARG rs1801282; USF1 rs3737787; FV Leiden rs6025; FV HR2 rs1800595; FGB rs1800790; F13A1 rs5985; PAI-1 rs1799889; GPIIIA rs5918; AGTR1 rs5186; F2 rs1799963; AGT rs699; MTHFR A1298C rs1801131.

Aggiornamento CV 14: LPA rs10455872; LPA rs3798220 USF1 rs3737787. Questo pannello, composto da tre polimorfismi, può essere richiesto solo per i pazienti che in passato hanno già eseguito il test Pannello Genetico Cardiovascolare, denominato CVD14®.

Limiti del test

A causa della complessità dei test genetici, errori di diagnostica, anche se rari, possono verificarsi (a titolo esemplificativo ma non esaustivo la scarsa qualità del campione del DNA e alcune caratteristiche inerenti a regioni specifiche del DNA genomico di un individuo possono limitare l'esattezza dei risultati in tali regioni).

Tempi di risposta

Il risultato dell'analisi è disponibile dopo 15 giorni dall'arrivo del campione in laboratorio; in alcuni casi, anche per la complessità delle metodiche di eccellenza impiegate, la risposta alle analisi può tardare 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 conservato per 1 mese dalla conclusione dell'analisi.

CONSENSO ALL'ANALISI DEL PANNELLO GENETICO ASSOCIATO A PATOLOGIE CARDIOVASCOLARI /ATEROSCLEROSI

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 del pannello genetico denominato Pannello Genetico Rischio Cardiovascolare Base (A);
- l'analisi del pannello genetico denominato Pannello Genetico Rischio Cardiovascolare Estensione (A1);
- l'analisi del pannello genetico denominato Pannello Genetico Rischio Cardiovascolare Completo (A2);
- l'analisi del pannello genetico denominato Pannello Genetico Rischio Aterosclerosi (B).
- aggiornamento CV 14

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 ALL'ANALISI DEL PANNELLO GENETICO ASSOCIATO A PATOLOGIE CARDIOVASCOLARI /ATEROSCLEROSI

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 _____