



Consenso Informato – da compilare a cura del Medico e del Paziente

Ricerca Mutazioni e Riarrangiamenti correlati alla Sindrome di Lynch

Dati paziente

Cognome		Nome	
Data di nascita		Luogo di nascita	
Codice fiscale	<div style="display: flex; justify-content: space-between;"> <div style="width: 10px;"></div> <div style="width: 10px;"></div> <div style="width: 10px;"></div> <div style="width: 10px;"></div> <div style="width: 10px;"></div> <div style="width: 10px;"></div> <div style="width: 10px;"></div> <div style="width: 10px;"></div> <div style="width: 10px;"></div> <div style="width: 10px;"></div> <div style="width: 10px;"></div> <div style="width: 10px;"></div> <div style="width: 10px;"></div> <div style="width: 10px;"></div> <div style="width: 10px;"></div> <div style="width: 10px;"></div> <div style="width: 10px;"></div> <div style="width: 10px;"></div> <div style="width: 10px;"></div> <div style="width: 10px;"></div> </div>	Sesso	<input type="checkbox"/> M <input type="checkbox"/> F

Letta l'informativa "Sindrome di Lynch" consegnatami dallo Specialista che richiede l'analisi, avendo avuto modo di porre tutte le domande che ho ritenuto opportune ed avendo ricevuto risposte che considero esaurienti sullo scopo del test, sui possibili rischi, benefici e limiti connessi al test e avendo compreso che l'esito del test genetico potrebbe comportare conseguenze mediche e psicologiche, per me e la mia famiglia,

ACCONSENTO A:

- Utilizzare il mio campione biologico a scopo diagnostico per eseguire l'analisi oggetto del presente consenso, come da informativa/e allegata/e del laboratorio Toma di Busto Arsizio (VA), via F Ferrer 25/27 che esegue l'analisi; SI ☐ NO ☐
- Trattare i miei dati personali, sensibili, genetici; SI ☐ NO ☐
- Rendere partecipe dei risultati delle indagini diagnostiche i seguenti soggetti: SI ☐ NO ☐ ^{1/2}
 - Familiare: _____ SI ☐ NO ☐
 - Medico Dr: _____ SI ☐ NO ☐
- Di essere informato di eventuali risultati inattesi (se presenti) delle indagini effettuate sul sopraccitato campione biologico che possano avere un beneficio in termini di terapia, prevenzione, o consapevolezza delle scelte riproduttive; SI ☐ NO ☐
- Utilizzare il materiale biologico e i miei dati, nel rispetto della normativa vigente in materia di protezione dei dati personali, per approfondimenti ai fini diagnostici; SI ☐ NO ☐
 Presso altri centri, anche al di fuori della UE: _____ SI ☐ NO ☐
- Che il sopraccitato campione biologico venga conservato ed utilizzato, con garanzia della massima riservatezza, per ulteriori accertamenti diagnostici; SI ☐ NO ☐
- Che il sopraccitato campione biologico, relative immagini e referti vengano conservati ed utilizzati, con garanzia di massima riservatezza, per studi e ricerche finalizzate alla tutela della collettività in campo medico, biomedico ed epidemiologico, con particolare riferimento a programmi per la verifica della qualità delle prestazioni dei laboratori di analisi cliniche (disposizione di richiesta obbligatoria, quale requisito di accreditamento di Regione Lombardia e conservazione/utilizzo solo previo consenso utenti. Nota RL G1.2018.0016748 del 24-05-2018). SI ☐ NO ☐

Pertanto, in base all'informativa ricevuta, che ritengo completa ed esaustiva, accetto che il materiale biologico prelevato sia utilizzato per l'analisi genetica.

Luogo e data _____

Firma dell'Interessato _____

Firma e timbro del Medico Specialista che ha raccolto il consenso _____

Il Sottoscritto _____ in data _____

REVOCA il consenso sopra riportato nei punti: _____

Firma _____



Nota informativa Sindrome di Lynch

Sezione di Genetica – Biologia Molecolare

La Sindrome di Lynch è probabilmente la forma più comune (3-5%) di tumore maligno ereditario del colon retto.

Dal punto di vista clinico la malattia non si differenzia dalle forme di tumore colon rettale sporadico, ovvero non familiare, salvo che per la localizzazione, che nella Sindrome di Lynch è, nei due terzi dei casi, al colon destro o prossimale: la malattia può, anche a causa della sede preferenziale, essere silente per lungo tempo; oppure manifestarsi con sanguinamento rettale macro o microscopico, in questo caso rilevabile con la ricerca del sangue occulto nelle feci; possono esservi variazioni nelle abitudini evacuative, anemia sideropenica, stanchezza, perdita di peso. Alla palpazione addominale o all'esplorazione rettale può essere talora rilevabile la presenza di una massa.

Il sospetto diagnostico di Sindrome di Lynch nasce in caso di pazienti affetti da neoplasia colon rettale in età precoce, con storia familiare di malattia positiva.

La Sindrome di Lynch è una malattia genetica a trasmissione ereditaria, correlata a mutazioni del complesso "DNA mismatch repair" (MMR), ovvero di geni deputati alla riparazione del DNA, caratterizzata dalla predisposizione a sviluppare in età precoce neoplasie del colon retto (Sindrome di Lynch I) e/o di altre sedi anatomiche, in particolare del tratto gastroenterico e degli apparati urinario e riproduttore (Sindrome di Lynch II).

La Sindrome di Lynch si trasmette come carattere ereditario autosomico dominante. Nelle malattie a trasmissione autosomica dominante (AD) è sufficiente che sia mutata, cioè difettosa, una sola copia, materna o paterna, del gene responsabile perché la malattia si manifesti. In genere uno dei due genitori di un soggetto affetto è portatore (eterozigote) affetto dell'alterazione genetica (mutazione), e ciascun figlio/a della coppia ha il 50% di probabilità di ereditare la mutazione e quindi la malattia. Ogni soggetto (maschio o femmina) affetto da una malattia AD ha il 50% di probabilità di trasmettere la mutazione e quindi la malattia ad ogni figlio/a.

La penetranza della malattia tuttavia è incompleta: ciò significa che non tutti gli individui portatori di una mutazione del MMR svilupperanno obbligatoriamente la neoplasia. Sono descritti casi sporadici nei quali la mutazione si verifica ex novo, ovvero non è presente nei genitori, e viene riscontrata per la prima volta nel soggetto affetto.

Una volta determinata la mutazione genica responsabile della malattia in un soggetto affetto, è possibile sottoporre a test genetico anche gli altri membri della famiglia a rischio di sviluppare la stessa malattia.

I geni MMR indagati sono: **MLH1, MSH2, MSH6, PMS2, EPCAM (3' UTR)**

Il materiale prelevato verrà conservato limitatamente all'esecuzione dell'indagine.

Si fa presente che sebbene raramente, si può verificare la necessità di ripetere il prelievo per materiale non idoneo.

Per maggiori informazioni/approfondimenti su quanto qui indicato, potrà rivolgersi al Responsabile della Sezione Specializzata del Laboratorio TomaLab.