

TEST ELISA DELLA PROGRANULINA PLASMATICA INFORMATIVA PER IL PAZIENTE

Gentile Signore/a,

Le proponiamo un esame a scopo di ricerca, preliminare rispetto ad altri eventuali esami genetici. Prima dell'esame desideriamo fornire alcune informazioni per spiegarne l'importanza.

La demenza fronto-temporale è una malattia che può avere una base genetica e quindi essere causata da mutazioni in vari geni. I più importanti finora scoperti sono:

- il gene che codifica per la proteina tau (MAPT), = il gene che codifica per la progranulina (PGRN),
- = un gene appena scoperto la cui proteina codificata non è caratterizzata (C9ORF72).

Se, come spesso succede, in base ai dati clinici non è possibile a priori stabilire quale gene debba essere indagato, è molto utile fare un test che precede qualsiasi analisi genetica: il "Test ELISA della progranulina plasmatica". Si tratta di un dosaggio proteico che si esegue su plasma.

- Se il dosaggio è superiore a un certo valore detto di cut-off (Ghidoni 2012) è altamente improbabile che ci sia una mutazione patologica nel gene PGRN e quindi ci si può orientare sugli altri geni.
- Se il dosaggio è inferiore, invece, è altamente probabile che ci sia una mutazione nel gene PGRN ed è opportuno analizzare questo gene.

Poiché il dosaggio della progranulina non ha un valore assoluto, ma altamente probabile, viene eseguito con una valenza non diagnostica, ma solo predittiva. Tenuto conto delle informazioni che derivano da esso, il medico potrà decidere se e come proseguire le analisi genetiche. La procedura da noi proposta per l'esecuzione degli esami genetici è illustrata più sotto.

NOTE PRATICHE – COSA LE FAREMO E COSA LE CHIEDIAMO

Le faremo un unico prelievo di sangue, da cui separeremo il plasma e otterremo il DNA. Le chiediamo:

- di approvare l'esecuzione dell'esame Test ELISA della progranulina plasmatica a scopo di ricerca, prima di eseguire le analisi genetiche, firmando lo specifico consenso informato;
- di dare il consenso alle eventuali successive analisi genetiche che verranno stabilite in base al risultato del dosaggio della progranulina plasmatica.

Consenso informato all'esecuzione del test per il dosaggio della

Progranulina plasmatica a scopo di ricerca

Io sottoscritto (cognome e nome) _____

nato il ___/___/___ a _____

In qualità di:

Paziente

Rappresentante Legale: genitore/i tutore amministratore di sostegno

del paziente (cognome e nome) _____

nato/a il ___/___/___ a _____

titolare del documento di identità (documento del/i rappresentanti legali) n° _____

rilasciato da _____

Il genitore che sottoscrive il presente modulo in assenza dell'altro genitore, dichiara – sotto la propria responsabilità – di manifestare la volontà di entrambi gli esercenti la potestà genitoriale.

DICHIARAZIONE SOSTITUTIVA DI CERTIFICAZIONI ex art. 46 D.P.R. n. 445/2000. Il dichiarante è consapevole delle conseguenze in termini di responsabilità penale, che derivano dal rilasciare attestazioni non veritiere.

informato, in modo dettagliato e comprensibile, dal medico che richiede l'esame, dott. _____

_____ in merito alla modalità e finalità dell'esecuzione del test e avendo ricevuto

risposte chiare ed esaurienti a tutte le domande che ho ritenuto opportuno porre,

AUTORIZZO NON AUTORIZZO l'esecuzione del test sul plasma

a scopo di ricerca, nonché al trattamento dei relativi dati personali e sensibili, nel rispetto della normativa vigente.

ACCONSENTO NON ACCONSENTO

alla conservazione del plasma fino a che sarà idoneo per l'utilizzo a fini di ricerca.

I risultati delle ricerche effettuate potranno essere presentati a congressi scientifici. Il materiale biologico potrà, inoltre, essere analizzato anche presso centri o laboratori esterni con i quali la Fondazione ha rapporti di collaborazione scientifica; in entrambi i casi è garantito l'assoluto anonimato del paziente.

DESIDERO NON DESIDERO essere informato sul risultato.

AUTORIZZO NON AUTORIZZO la comunicazione dei risultati alle persone di seguito indicate:

(Cognome e nome)

(recapito telefonico o email)

valore di referto diagnostico.

data ____/____/____

Firma del paziente/genitori/tutore/amm. di sostegno

Il dott. _____ dichiara di essersi accertato che il paziente, o il suo rappresentante legale, abbia compreso tutte le informazioni fornite e che il consenso è stato acquisito in presenza del testimone _____

(specificare cognome, nome e qualifica del testimone)

data ____ / ____ / ____

Timbro e Firma del medico

Consenso ottenuto con l'ausilio di un interprete/ mediatore culturale: sì no
cognome e nome dell'interprete/mediatore (scrivere in stampatello) _____

firma dell'interprete / mediatore culturale _____