	MODULO ESPLICATIVO – CONSENSO INFORMATO	MOD25_IOqual001_ORG	Pagina 1 di 3
	TEST GENETICO PER FIBROSI CISTICA		Rev.01 Del 24/02/15

Che cos'è la fibrosi cistica

La fibrosi cistica è una malattia genetica che si riscontra in un bambino ogni 2700 nati. Gli organi principalmente interessati sono i polmoni ed il pancreas, che vanno incontro ad un danno progressivo e cronico, determinato dalla produzione di muco particolarmente denso che tende ad ostruire i bronchi ed i dotti pancreatici, causando, rispettivamente, infezioni polmonari ripetute e difficoltà nella digestione e nell'assimilazione dei grassi. A volte possono essere presenti anche ostruzione intestinale alla nascita, diabete ed alterazioni del fegato. Le funzioni intellettive e cognitive sono del tutto normali.

La malattia si manifesta entro i primi anni di vita, talora più tardivamente e può esprimersi con maggiore o minor gravità in individui diversi; viene trattata con terapie che variano da soggetto a soggetto, costituite per lo più da fisioterapia, antibiotici, aerosolterapia, estratti pancreatici e vitamine. Sebbene tali terapie non siano risolutive, negli ultimi decenni il decorso e la prognosi sono notevolmente migliorati, soprattutto per pazienti diagnosticati precocemente; ciononostante la durata media della vita è comunque ridotta rispetto a quella della popolazione generale.

Come si trasmette la Fibrosi Cistica


La fibrosi cistica è determinata da alterazioni (mutazioni) di un gene, chiamato CFTR.

I geni sono sequenze di una struttura complessa chiamata DNA e sono presenti, in ciascun individuo, in duplice copia, una ereditata dal padre ed una dalla madre. Nel caso della Fibrosi Cistica è necessario che entrambe le copie del gene CFTR siano alterate perché si manifesti la malattia; invece, un individuo che possieda una copia del gene difettosa ed una copia del gene funzionante è sano ed è definito "*portatore di fibrosi cistica*": i portatori di fibrosi cistica rappresentano circa il 4% della popolazione, cioè una persona ogni 25 è portatrice.

Una coppia costituita da due portatori avrà ad ogni gravidanza un rischio del 25% di generare figli malati (se vengono trasmessi entrambi i geni alterati) ed una probabilità del 75% di generare figli sani che possono essere portatori o non portatori.

Come si esegue l'analisi genetica per fibrosi cistica

L'analisi genetica per la ricerca delle mutazioni del gene responsabile della Fibrosi Cistica si esegue sul DNA, che può essere estratto dal sangue periferico, da spot di sangue su Guthrie Card, da villi coriali o liquido amniotico.

	MODULO ESPLICATIVO – CONSENSO INFORMATO	MOD25_IOqual001_ORG	Pagina 3 di 3
	TEST GENETICO PER FIBROSI CISTICA		Rev.01 Del 24/02/15

Pertanto, liberamente ed in piena coscienza:

ACCETTO NON ACCETTO di eseguire l'indagine genetica per la Fibrosi cistica

DICHIARO INOLTRE DI :

1. VOLERE NON VOLERE rendere disponibili i risultati del/dei test ai familiari
2. VOLERE NON VOLERE rendere disponibili i risultati del test genetico al mio medico di famiglia il dr. _____
3. VOLERE NON VOLERE che il DNA estratto dal campione biologico **venga conservato** e usato per altri studi o ricerche scientifiche **previa anonimizzazione**

Responsabile della conservazione del campione: Dr. Enzo Pazzaglia (Direttore Laboratorio Analisi Chimico Cliniche e Microbiologiche - Patologia Clinica – AO “Ospedali Riuniti Marche Nord)

Il Personale sanitario che ha accesso ai dati personali si attiene alle norme della Legge sulla Privacy:

- **Decreto legislativo 30 giugno 2003 n. 196 - Codice in materia di protezione dei dati personali**
- **Provvedimento Autorità Garante in vigore (Autorizzazione al trattamento dei dati genetici generale).**

Data _____

Firma del dichiarante

SPAZIO RISERVATO ALLA VERIFICA DEL CONSENSO

Il Sanitario che ha verificato consenso /assenso _____ Data _____

Dichiarazione di revoca del consenso

Io sottoscritto/ain data

dichiaro di voler **revocare il consenso** ai seguenti punti: _____

Firma _____

Una copia di questo consenso informato resterà in mio possesso.