

Codice:	COINF18	
Titolo del documento:	CONSENSO INFORMATO TEST GENETICO ONCOPANEL	
Area:	Laboratorio Analisi	Rev. 1 del 29/02/2024

I tumori sono patologie che hanno origine in una cellula la cui crescita va fuori controllo moltiplicandosi a dismisura. In una cellula normale vi sono numerosi geni che controllano i meccanismi che vigilano sul processo di crescita, garantendone il corretto funzionamento. Tuttavia, questi meccanismi possono smettere di funzionare perché i relativi geni di riferimento hanno accumulato nel tempo una serie di errori chiamati “mutazioni”.

Il rischio oncologico

Il cancro è causato in prevalenza da mutazioni (mutazioni somatiche) che si generano in una o più cellule del nostro organismo nell’arco della vita. Possono essere riconducibili a diversi fattori di rischio: età, presenza di patologie concomitanti, stili di vita e comportamenti individuali errati (fumo, consumo di alcool, eccessiva esposizione solare, obesità e sedentarietà), fattori ambientali (es. esposizione a sostanze chimiche).

Sul totale dei casi di tumore una parte è invece riconducibile a mutazioni genetiche (chiamate mutazioni costituzionali o germinali): queste mutazioni, presenti fin dalla nascita, possono essere trasmesse ai figli e condivise con altri consanguinei. Negli ultimi anni sono state identificate molte di queste mutazioni e messi a punto sofisticati test molecolari per il loro riconoscimento.

È importante sottolineare che non è detto che chi è portatore di una di mutazione genetica germinale si ammalerà inevitabilmente di tumore, ma ha sicuramente un rischio aumentato di sviluppare la malattia in età più giovane e in più organi.

Dai dati a disposizione della letteratura attuale, i tumori che più frequentemente hanno una componente familiare-ereditaria sono: tumore al seno, tumore ovarico, tumore al colon-retto, tumore della cute (melanoma), tumore gastrico, tumore pancreatico, tumore alla prostata, tumore alla tiroide, tumore all’utero.

AMBULATORIO CAB DI PREVENZIONE DEI TUMORI

Per individuare i fattori di rischio e per programmare delle misure di prevenzione personalizzate occorre analizzare la storia personale e familiare. Cab, grazie alla collaborazione di professionisti con consolidata esperienza nella gestione clinica e nello studio dei tumori, è in grado di offrire al paziente e ai suoi familiari un percorso personalizzato che prevede la valutazione del rischio di tumori ereditari e non, a cui segue la messa a punto di un programma specifico di sorveglianza clinica (così da identificare in maniera precoce eventuali segnali di malattia) e di misure di riduzione del rischio.

Consulenza specialistica

L’Ambulatorio di prevenzione dei tumori di Cab è centrato su un’accurata visita di consulenza dello specialista, in grado di valutare la probabilità di essere portatori di rischio aumentato per tumore. Tale visita, denominata usualmente Risk Assessment, è effettuata da Irene Feroce, Genetic Counselor certificato dal Board Europeo di Genetica Medica e Genetic Counselor Sr. presso la Divisione di Prevenzione e Genetica Oncologica dell’Istituto Europeo di Oncologia, IEO, di Milano (Dir. Dott. Bernardo Bonanni). In sede di visita, lo specialista acquisisce dal paziente informazioni individuali e sulla famiglia di appartenenza e, dopo un’accurata analisi dei dati anamnestici, valuta l’opportunità di prescrivere un test genetico.

Test genetico (Onco Panel)

Nella popolazione generale si stima che complessivamente i casi di tumori riconducibili a una predisposizione familiare su base genetica siano circa il 10% del totale. I geni responsabili delle forme familiari di cancro sono in genere varianti difettose di geni chiamati “oncosoppressori” (deputati, cioè, a ostacolare la formazione dei tumori) o di geni coinvolti nei processi di riparazione dei danni al DNA).

Cab offre la possibilità di verificare, tramite l’esecuzione di un test genetico predittivo, se a livello genico si è portatori di una o più mutazioni che aumentano il rischio di sviluppare, nel corso della vita, una patologia tumorale.

Il test genetico offerto da Cab prevede lo studio dei seguenti geni che sono associati ad aumentato rischio dei tumori in tabella.

GENI ANALIZZATI: ATM, APC, BARD1, CDH1, EPCAM, MUTYH, PDGFRA, HOXB13, PMS2, TP53, BRCA1, BRCA2, CDKN2A, PALB2, KRAS, MLH1, MSH2, MSH6, SMAD4, BMPRIA, STK11, POLE, POLD1, PTEN, CHEK2

tumore colon-retto: ATM, APC, BARD1, CDH1, EPCAM, MUTYH, PDGFRA, PIK3CA, PMS2, TP53, BRCA1, BRCA2, CDKN2A, PALB2, KRAS, MLH1, MSH2, MSH6, SMAD4, BMPRIA, STK11, POLE, POLD1, PTEN, CHEK2

tumore alla mammella: BRCA1, BRCA2, ATM, EPCAM, MLH1, MSH6, MSH2, PALB2, PMS2, PTEN, TP53, CHEK2

tumore ovarico: BRCA1, BRCA2, ATM, EPCAM, MLH1, MSH2, MSH6, PALB2, PMS2, PTEN, TP53

tumori uterini: BRCA1, BRCA2, ATM, EPCAM, MLH1, MSH2, MSH6, PALB2, PMS2, PTEN, TP53

tumore al pancreas: BRCA1, BRCA2, CDKN2A, KRAS, PALB2, MLH1, MSH2, MSH6

tumori della prostata: BRCA1, BRCA2, TP53

tumori endocrini: APC, MUTYH

tumore della cute: BRCA2, CDKN2A, TP53

tumori renali: EPCAM, MLH1, MSH2, MSH6, PMS2, PTEN, TP53

tumori gastrici: MLH1, MSH2, MSH6, PMS2, EPCAM, APC, TP53, STK11, CDH1, BMPRIA, SMAD4

Si può accedere al test genetico effettuando una visita nell’Ambulatorio di prevenzione oncologica o presentando nel punto prelievi la richiesta del medico specialista di effettuare Onco Panel associata al consenso informato sottoscritto dallo specialista stesso e dal paziente.

Interpretazione dei risultati del Onco Panel

L’associazione tra la presenza della mutazione di un gene ed il rischio del tumore specifico può essere più o meno stretta, cioè alcune mutazioni sono strettamente legate al rischio di tumore, mentre altre sono legate ma meno strettamente.

Essere positivi ad uno o più mutazioni non vuol dire essere sicuri di ammalarsi ma semplicemente di avere probabilmente un rischio aumentato rispetto alla popolazione normale.

Essere negativi al test genetico non vuol dire essere sicuri di non ammalarsi poiché si potrebbe essere esposti a fattori di rischio non genetico oppure avere una forte familiarità per tumore ma associata a mutazioni non ancora note.

Talvolta inoltre nelle analisi genetiche vengono identificate mutazioni che non sono francamente patologiche o francamente negative ma hanno un significato incerto (“VUS”). Tali varianti sono considerate “di significato incerto” quando, in base alle attuali conoscenze, non vi sono sufficienti evidenze scientifiche per stabilire se si tratti di una variante patogena. Tuttavia, è importante ricordare che ogni persona è unica, e l’interpretazione di una variante “VUS” può variare a seconda del contesto clinico, e può variare nel tempo a seconda delle nuove conoscenze acquisite.

Per tali motivi diventa quindi fondamentale che la restituzione dell’esito del test venga sempre effettuata dallo specialista, che dovrà necessariamente spiegare i risultati e stilare un programma di prevenzione personalizzato.

Codice:	COINF18	
Titolo del documento:	CONSENSO INFORMATO TEST GENETICO ONCOPANEL	
Area:	Laboratorio Analisi	Rev. 1 del 29/02/2024

DICHIARAZIONE DI CONSENSO INFORMATO

Io sottoscritto/a _____

nato/a _____ Prov. (_____) il, ____/____/____

(Da compilare nel caso in cui il paziente sia minore o soggetto terzo)

Il genitore/tutore - Nome e Cognome: _____

nato/a _____ Prov. (_____) il, ____/____/____

in qualità di: ☐ padre; ☐ madre; ☐ tutore legale

DICHIARO di aver ricevuto dallo specialista una dettagliata informazione sulle indagini genetiche che verranno eseguite in seguito al prelievo di campione biologico e di aver compreso l'utilità ed i limiti dell'analisi genetica propostami. Pertanto:

☐ ACCONSENTO ☐ NON ACCONSENTO

A sottopormi al test onco panel.

Inoltre, sono consapevole che la restituzione dell'esito del test verrà effettuata dallo specialista, che dovrà necessariamente spiegare i risultati e a tal proposito:

☐ ACCONSENTO ☐ NON ACCONSENTO

All'invio del referto al medico specialista di riferimento secondo le modalità previste dalle Linee guida DEL Garante Privacy in tema di referti on-line - 25 giugno 2009 e dal Regolamento Europeo di Protezione dei Dati GDPR 679/16.

Nello specifico, qualora si sia rivolto all'ambulatorio Cab di prevenzione dei tumori, il referto sarà consegnato direttamente dal medico con cui ha effettuato la consulenza pre-visita.

Qualora invece abbia richiesto l'esame a seguito di prescrizione di altro medico specialista, devono essere forniti qui di seguito i recapiti dello specialista:

Nome e cognome _____

Indirizzo e-mail _____

Telefono _____

Data _____ Firma leggibile del paziente o del genitore/tutore _____

FIRMA DEL MEDICO

Il medico dichiara di aver fornito al/alla Paziente tutte le dovute informazioni sul test, ivi comprese quelle ricomprese nell'informativa e quelle spontaneamente richieste.

Data _____ Firma/Timbro del Medico che ha raccolto il consenso _____