

<b>INFORMATIVA: SINDROME DI LYNCH, GENI: MLH1, MSH2, MSH6</b>
---

**Referenti: Dr.ssa Francesca Dulcetti, Dr.ssa Simona De Toffol**

La maggior parte dei tumori sono sporadici, cioè insorgono senza che il soggetto abbia una particolare storia familiare per tale patologia. Vi è tuttavia una minoranza di casi in cui esiste una predisposizione genetica, dovuta alla presenza di mutazioni trasmissibili in geni specifici (tumori ereditari), che conferisce all'individuo che ne è portatore un rischio di sviluppare la malattia superiore a quello della popolazione generale.

Circa il 2-5% di tutti i tumori del colon-retto insorgono in soggetti affetti da tumore ereditario del colon retto non poliposico o sindrome di Lynch. Attualmente, sono stati identificati diversi geni le cui mutazioni risultano associate alla sindrome di Lynch, i principali sono: MLH1, MSH2, e MSH6, geni coinvolti nei meccanismi di riparazione del DNA. Mutazioni dei suddetti geni sono state riscontrate in circa il 50% delle famiglie con Sindrome di Lynch.

Individui portatori di un'alterazione in uno di questi geni possiedono un rischio di trasmissione della mutazione stessa alla prole pari al 50% (malattia autosomica dominante). Tale sindrome si associa spesso anche ad altri tipi di tumore come: tumore dell'endometrio, ovaio, stomaco, tratto urinario e dotti biliari.

E' importante sottolineare che non tutte le persone portatrici di mutazioni in geni che predispongono allo sviluppo di neoplasie manifestano necessariamente la malattia.

L'analisi genetica dei geni MLH1, MSH2 e MSH6 viene eseguita nei casi in cui la storia clinica del paziente o la storia familiare siano suggestive della presenza di una specifica patologia/predisposizione genetica, e pertanto di un rischio superiore a quello della popolazione generale. Può essere eseguita sia allo scopo di confermare un sospetto clinico in un individuo già affetto, sia per identificare eventuali familiari a rischio in modo da adottare le eventuali misure preventive e/o terapeutiche disponibili allo stato attuale delle conoscenze.

Si sottolinea che non tutti i geni responsabili della sindrome di Lynch sono attualmente noti. Pertanto la mancata identificazione di una mutazione nei geni esaminati non significa necessariamente assenza di predisposizione per tali neoplasie.

**Firma dell'interessato**.....



Istituto certificato:

UNI EN ISO 9001:2008 (n° cert. Bureau Veritas 194315)

Qualità in Medicina di Laboratorio rev.2013.Standard Bureau Veritas comprendente i requisiti delle norme ISO 15189:2007, ISO 9001:2008 (n° cert. Bureau Veritas 194315)

SIGUCERT 2009 certificato dei laboratori di citogenetica e genetica molecolare (n° cert. di accreditamento 004)

Inserito nell'Albo del MIUR dei laboratori di ricerca altamente qualificati (art. 14 D.M.593/2000)

Modulo MSQ 5.3 /A

8

## CONSENSO INFORMATO ALL'ESECUZIONE DI ANALISI GENETICHE

Io sottoscritto (cognome e nome).....nato il.....  
a.....residente a.....  
via.....n°.....tel.....  
in qualità di diretto interessato:

### DICHIARO

**di aver ottenuto tutte le informazioni sulle finalità dell'esame, le modalità di esecuzione e le eventuali problematiche che possono derivare dall'esecuzione del test diagnostico;  
di aver preso visione dell'informativa allegata al presente consenso.  
Pertanto, in base all'informativa ricevuta, che ritengo completa ed esaustiva, accetto che il materiale biologico prelevato venga utilizzato per l'analisi genetica.**

### ACCONSENTO:

1. al prelievo di materiale biologico per l'esecuzione di: **Ricerca mutazioni S.Lynch**

**autorizzo** l'eventuale invio per mio conto del campione biologico a.....per l'esecuzione delle analisi oggetto di tale consenso.

2. la comunicazione dei risultati delle indagini diagnostiche ai seguenti soggetti:

Sottoscritto ..... Familiare.....  
Medico Dr. ....

3. che il sopraccitato campione biologico venga conservato ed utilizzato, con garanzia della massima riservatezza, per ulteriori accertamenti diagnostici

Si ..... No

4. che il sopraccitato campione biologico venga conservato ed utilizzato, con garanzia di riservatezza, per ricerca presso il nostro Laboratorio

Si ..... No

presso Centri/Laboratori esterni

Si ..... No

5. di essere informato di eventuali risultati inattesi delle indagini effettuate sul sopraccitato campione biologico

Si ..... No

Firma dell'interessato.....

Firma dell'operatore che ha raccolto il consenso:..... Data.....

### REVOCA DEL CONSENSO

Il sottoscritto.....in data.....

REVOCA il consenso sopra riportato.

Firma.....



Istituto certificato:

UNI EN ISO 9001:2008 (n° cert. Bureau Veritas 194315)

Qualità in Medicina di Laboratorio rev.2013.Standard Bureau Veritas comprendente i requisiti delle norme ISO 15189:2007, ISO 9001:2008 (n° cert. Bureau Veritas 194315)

SIGUCERT 2009 certificato dei laboratori di citogenetica e genetica molecolare (n° cert. di accreditamento 004)

Inserito nell'Albo del MIUR dei laboratori di ricerca altamente qualificati (art. I4 D.M.593/2000)

Modulo MSQ 5.3 /B

8

## CONSENSO INFORMATO ALL'ESECUZIONE DI ANALISI GENETICHE PER MINORE O TUTELATO

Dati anagrafici del minore o tutelato.....

Dati anagrafici di entrambi del/i genitore/i o del tutore:

Io sottoscritto (cognome e nome).....nato il.....

a.....residente a.....

via.....n°.....tel.....in qualità di:  Genitore  Tutore

Io sottoscritto (cognome e nome).....nato il.....

a.....residente a.....

via.....n°.....tel.....in qualità di:  Genitore  Tutore

### DICHIARO

**di aver ottenuto tutte le informazioni sulle finalità dell'esame, le modalità di esecuzione e le eventuali problematiche che possono derivare dall'esecuzione del test diagnostico;**

**di aver preso visione dell'informativa allegata al presente consenso.**

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

### ACCONSENTO:

1. al prelievo di materiale biologico per l'esecuzione di: **Ricerca mutazioni S.Lynch**

**autorizzo** l'eventuale invio per mio conto del campione biologico a.....per l'esecuzione delle analisi oggetto di tale consenso.

2. la comunicazione dei risultati delle indagini diagnostiche ai seguenti soggetti:

familiari del minore tutelato, qualora ne facciano richiesta

Medico Dr. ....

3. che il sopraccitato campione biologico venga conservato ed utilizzato, con garanzia della massima riservatezza, per ulteriori accertamenti diagnostici

Si

No

4. che il sopraccitato campione biologico venga conservato ed utilizzato, con garanzia di riservatezza, per ricerca presso il nostro Laboratorio

Si

No

presso Centri/Laboratori esterni

Si

No

5. di essere informato di eventuali risultati inattesi delle indagini effettuate sul sopraccitato campione biologico

Si

No

**Firma/e di entrambi del/i genitore/i o del tutore:**.....

.....

**Firma del minore/tutelato (se possibile)** .....

**Firma dell'operatore che ha raccolto il consenso:**..... **Data:**.....

### REVOCA DEL CONSENSO

Il/i sottoscritto/i .....

in qualità di genitore/i o tutore, **REVOCANO** il consenso sopra riportato.

Firma..... data.....