

INFORMAZIONI UTILI PER L'ESAME GENETICO SUI FAMILIARI:

➤ Il test genetico è mirato a:

- confermare/escludere la diagnosi di Malattia di Lafora
- identificare portatori sani

I soggetti che possono eseguire il test sono:

- persone adulte o minorenni con sospetto clinico di Malattia di Lafora a scopo diagnostico
- parenti adulti di soggetti positivi al test per l'identificazione di portatori sani
- partner adulti di portatori sani per l'identificazione di coppie a rischio aumentato di ricorrenza

➤ Il test non può essere eseguito su minorenni asintomatici per scopi predittivi o per la definizione dello stato di portatore.

➤ E' possibile eseguire il test genetico diagnostico in epoca prenatale in coppie in cui lo stato di portatore sia stato precedentemente accertato.

➤ Il test deve essere inserito in un contesto clinico e preceduto da una consulenza eseguita da uno specialista in cui:

- viene raccolto il consenso informato specifico per lo studio di mutazione
- viene compilata la richiesta per l'esecuzione del test

➤ In base alla legge sulle patologie rare l'esame e' gratuito (Esenzione Ticket in base al D.M. 179/2001: codice di esenzione "M00")

➤ Di norma è il centro specialistico presso il quale si è svolta la consulenza che spedisce al laboratorio il prelievo ematico ottemperando alle specifiche burocratiche* e al quale verrà spedito il referto dell'esame.

➤ Allo stato attuale delle nostre conoscenze, in Italia i centri che effettuano il test genetico per la diagnosi della Malattia di Lafora sono:

- Clinica Neurologica, Facoltà di Medicina e Chirurgia, Via Tommaso Campanella, 88100 Catanzaro (Prof. Antonio Gambardella, Tel. 0961-3647 270-018)
- Laboratorio di Genetica, E.O. Ospedali Galliera Via Volta 6, 16128 Genova (Dr.ssa Elena Gennaro, e.gennaro@galliera.it , Tel. 010-5634382)

*Per gli specialisti :

per l'esecuzione del test occorrono

- prelievo di almeno 3 ml di sangue in EDTA o DNA già estratto (inviato al Laboratorio) con la richiesta
- richiesta di prestazione con la dicitura "Analisi di mutazione EPM2A e/o NHLRC1 per familiarità per Malattia di Lafora (va specificata la mutazione da ricercare)", la richiesta può essere compilata su impegnativa regionale con indicato, nell'apposito spazio destinato, il tipo di esenzione (per i familiari M00)
- dati anagrafici
- consenso informato datato e firmato
- Allegare informazioni cliniche e specificare il medico referente