



IPERACCRESCIMENTO



Guida al test genetico

Il test genetico è uno strumento prezioso per le persone con malattia rara, in quanto offre loro l'accesso a una **diagnosi precisa**, a **opportunità di trattamento personalizzate** e la possibilità di entrare in contatto con la **comunità di pazienti** di riferimento.

Il nostro consiglio è quello di **rivolgersi a uno dei centri specializzati** nella diagnosi e nella gestione delle condizioni con iperaccrescimento (sul nostro sito è presente un elenco).

Questo opuscolo ha lo scopo di accompagnare i pazienti per i quali questo non fosse possibile (magari per questioni di tempistica) e che desiderassero comunque eseguire il test genetico **in concomitanza con un intervento chirurgico programmato**.

1

ISTRUZIONI
PER LA
FAMIGLIA

2

ISTRUZIONI
PER GLI
OPERATORI
SANITARI

TEST GENETICO POST INTERVENTO CHIRURGICO

www.associazione-nazionale-macrodattilia.org





PER LA FAMIGLIA

1

1

Mandare una mail a geneticamedica@policlinico.ba.it (U.O.C. Laboratorio di Genetica Medica, Policlinico di Bari, **Resp. Prof. Nicoletta Resta**) per manifestare l'intenzione di inviare i campioni ad analisi genetica, mettendo in copia conoscenza la struttura dove verrà eseguito l'intervento chirurgico.

2

Ottenere dal medico di medicina generale/pediatra di libera scelta le seguenti **impegnative**:

1a IMPEGNATIVA

- | | |
|--------------------------|---------------|
| • Estrazione di DNA | QNT 3 (91365) |
| • Conservazione di DNA | QNT 3 (91361) |
| • Coltura di fibroblasti | QNT 1 (91341) |

2a IMPEGNATIVA

- | | |
|--|---------------|
| • Analisi di segmenti di DNA mediante sequenziamento | QNT 6 (91303) |
| • Analisi di segmenti di DNA mediante sequenziamento | QNT 8 (91303) |

e **spedirle** all'indirizzo e-mail sopra (se dematerializzate), altrimenti per posta e **comunicare nome e contatti** del medico curante/specialista a cui inviare il referto

N.B. il **codice di esenzione** da utilizzare per queste prestazioni è R99 (sospetto diagnostico di malattia rara)

TEST GENETICO POST INTERVENTO CHIRURGICO

www.associazione-nazionale-macrodattilia.org





PER LA FAMIGLIA

1

3

Leggere attentamente e firmare il **modulo di consenso informato reperibile sul sito** e inviarlo via mail alla U.O.C.

In caso di minori devono farlo entrambi i genitori.

Oltre al consenso per l'esecuzione del test diagnostico, vengono chiesti altri consensi.

I volontari dell'Associazione sono sempre a vostra disposizione per fornire chiarimenti sul consenso. E' sufficiente inviare una mail a:

areascientifica@associazione-nazionale-macrodattilia.org

4

Se, per questioni organizzative interne, il centro dove viene eseguito l'intervento chirurgico è impossibilitato a gestire il confezionamento e la spedizione del campione, si rimanda alla sezione che segue per informazioni specifiche.

Sono inoltre disponibili informazioni pratiche su come effettuare la spedizione.

Per ottenerle è sufficiente scrivere a:

areascientifica@associazione-nazionale-macrodattilia.org

TEST GENETICO POST INTERVENTO CHIRURGICO

www.associazione-nazionale-macrodattilia.org



PER GLI OPERATORI

1

Un piccolo frammento di tessuto delle dimensioni di 0,5-1,0 cm (a seconda della disponibilità di tessuto, in base alla valutazione del chirurgo), comprendente cute, derma e sottocute, deve essere conservato in un **contenitore sterile** (per es. una Falcon) **con soluzione fisiologica sterile (NO formalina!)**, all'interno di un **box di polistirolo con siberino**, per mantenere una leggera refrigerazione.

Nei casi pertinenti, il campione di sangue in EDTA e il tampone salivare possono viaggiare nello stesso box.



2

Sarebbe preferibile che i campioni giungessero in mattinata (il giorno **successivo all'intervento**).

Indirizzo di spedizione:

U.O.C. Laboratorio di Genetica Medica
Azienda Osped. Univ. Consorziale
Policlinico di Bari P.zza G. Cesare 11
70124 Bari

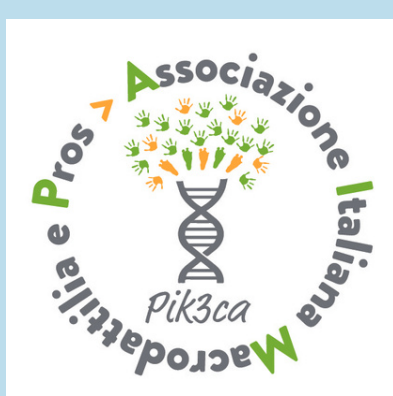
Contatti: geneticamedica@policlinico.ba.it

Tel: 0805593621 Fax: 0805593618



TEST GENETICO POST INTERVENTO CHIRURGICO

www.associazione-nazionale-macrodattilia.org





ASSOCIAZIONI
IN RETE
FONDAZIONE TELETHON



L'**Associazione Italiana Macrodatilia e PROS – AIMP APS** nasce nel 2017 per volontà di un gruppo di genitori di bambini con macrodatilia e oggi fornisce supporto a tutte le persone con PROS e altre condizioni PIK3CA-correlate e alle loro famiglie.

La nostra **mission** è migliorare la vita delle persone con condizioni PIK3CA-correlate, attraverso i seguenti obiettivi strategici: supporto, conoscenza, ricerca e cura.

Le **PROS** sono una famiglia di **condizioni rare** molto eterogenee con una causa comune, identificata nel 2012: **mutazioni attivanti nel gene PIK3CA**.

Queste mutazioni causano un **IPERACCRESCIMENTO** di una o più parti del corpo dove si trovano le cellule mutate, con un impatto anche forte sulla qualità di vita.

Sfortunatamente ad oggi non esiste ancora una cura per le condizioni PIK3CA-correlate.

Le opzioni terapeutiche disponibili sono mirate solo alla gestione dei sintomi.

Sono tuttavia attualmente in **fase di sperimentazione** alcune molecole di sintesi chimica per il trattamento farmacologico delle PROS.

Si tratta di farmaci, originariamente impiegati per altre indicazioni (riposizionati), che agiscono sulla stessa via cellulare e che aprono la speranza alla possibilità di avere in un futuro non troppo lontano cure farmacologiche **sicure ed efficaci**.

www.associazione-nazionale-macrodatilia.org

