

Consulenza Genetica

Nel corso della consulenza genetica verrà raccolta la sua storia clinica personale e familiare: le verranno quindi poste domande sia sui parenti che hanno avuto un tumore (tipo di tumore, età alla diagnosi), sia su quelli in buona salute o deceduti.

Per aiutarla nel raccogliere le informazioni utili, la invitiamo a compilare in tutte le sue parti il questionario, che trova nelle pagine seguenti, e a portarlo in consulenza. Se non conosce l'età esatta di alcuni suoi parenti o l'età a cui sono mancati, è sufficiente che indichi un numero approssimativo (es. 40, 50, 60, 70 anni).

È inoltre fondamentale che porti in consulenza la sua documentazione clinica e istologica e, se possibile, anche quella dei suoi parenti che abbiano avuto diagnosi di neoplasia (esame istologico e relazione clinica riassuntiva).

Tali informazioni sono fondamentali per un corretto inquadramento dei rischi oncologici suoi e dei familiari e per valutare l'indicazione all'analisi genetica, responsabili della forma di predisposizione ereditaria allo sviluppo di neoplasie nota come Tumore ereditario della mammella e dell'ovaio.

L'analisi verrà eseguita presso il laboratorio della Color Genomics Inc. in California, USA, nell'ambito del pannello analitico Color Hereditary Cancer Test, comprendente 30 geni: APC, ATM, BAP1, BARD1, BMPR1A, BRCA1, BRCA2, BRIP1, CDH1, CDK4 (solo codone 24), CDKN2A, CHEK2, EPCAM (solo delezioni/duplicazioni del 3' del gene), GREM1 (solo duplicazioni della regione regolatoria a monte), MITF (solo chr3:g.70014091), MLH1, MSH2, MSH6, MUTYH, NBN, PALB2, PMS2 (esoni 12-15 non analizzati), POLD1 (solo chr19:g.50909713), POLE (solo chr12:g.133250250), PTEN, RAD51C, RAD51D, SMAD4, STK11, TP53.

Dati del caso indice

Cognome			Nome		
Data di nascita	___ / ___ / ___		Luogo di nascita		
Altezza (cm)			Peso (kg)		
Fuma?	☐ SI	☐ NO	Ha il diabete?	☐ SI	☐ NO
			Prende medicine per la pressione alta?	☐ SI	☐ NO
Origine Etnica	☐ Bianca/Caucasica ☐ Africana ☐ Asiatica		☐ Mediorientale ☐ Altro (specificare)		
	E' di origine Ebraica Ashkenazita?		☐ SI ☐ NO		
	E' mai stato sottoposto a trapianto di fegato ☐ SI ☐ NO		E' in cura per patologia epatica o renale? ☐ SI ☐ NO		
Le hanno mai detto che ha il colesterolo alto? ☐ SI ☐ NO ☐ Non ne sono sicuro/a					
Si è mai sottoposto/a ad analisi genetiche per tumori ereditari? ☐ SI ☐ NO					
Se SI: riportare eventuali mutazioni identificate					

Per i soggetti di sesso femminile

A che età ha avuto la prima mestruazione?		
Ha avuto figli? ☐ SI, a che età ha avuto il primo figlio? ☐ NO		
Ha avuto diagnosi di tumore?	☐ SI ☐ NO	Se SI, specificare: Sede:..... Tipo:..... Età della diagnosi
Si è mai sottoposta a	Mastectomia ☐ SI ☐ NO Ovarectomia bilaterale ☐ SI ☐ NO	Se SI, specificare: Età:..... Mono / Bilaterale.....
	Biopsie mammarie ☐ SI ☐ NO	Se SI, specificare: Età:..... Con quale diagnosi.....
	Trapianti di midollo osseo da donatore ☐ SI ☐ NO	
	Trasfusioni di sangue nell'ultimo mese ☐ SI ☐ NO	
	Colonscopia ☐ SI ☐ NO	Se SI, specificare: Eventuali polipi (e relativo numero) o tumori: Età.....

Storia clinica personale (se non ha già risposto prima)

Ha o ha avuto diagnosi di **tumore**? NO ☐ SI ☐

Se sì, indichi il tipo di tumore: _____

e l'età alla diagnosi: _____. Allegli il **referto istologico**.

Ha subito **interventi chirurgici** "rilevanti" (per esempio, isterectomia, annessiectomia)? NO ☐ SI ☐

Se sì, indichi l'intervento chirurgico: _____ e l'età _____

Lei o qualcuno della Sua famiglia ha già eseguito **analisi genetiche**? NO ☐ SI ☐, **se SI allegare il referto**.

Segnali di seguito se ha altre **patologie importanti**: _____

Fratelli e sorelle

Ha o ha avuto fratelli? ☐ NO ☐ SI

Se SI, quanti _____

Ha o ha avuto sorelle? ☐ NO ☐ SI

Se SI, quante _____

Nome e Cognome	Sesso		E' vivente?			Ha avuto un tumore?			Età alla diagnosi	Quanti figli ha avuto?
	M	F	Sì (anno di nascita o età)	No (a quale età è morto)	Non so	Sì: sede e tipo del tumore	No	Non so		
	☐	☐	☐ _____	☐ _____	☐	☐ _____	☐	☐		M _____ F _____
	☐	☐	☐ _____	☐ _____	☐	☐ _____	☐	☐		M _____ F _____
	☐	☐	☐ _____	☐ _____	☐	☐ _____	☐	☐		M _____ F _____
	☐	☐	☐ _____	☐ _____	☐	☐ _____	☐	☐		M _____ F _____
	☐	☐	☐ _____	☐ _____	☐	☐ _____	☐	☐		M _____ F _____
	☐	☐	☐ _____	☐ _____	☐	☐ _____	☐	☐		M _____ F _____
	☐	☐	☐ _____	☐ _____	☐	☐ _____	☐	☐		M _____ F _____
	☐	☐	☐ _____	☐ _____	☐	☐ _____	☐	☐		M _____ F _____

Nipoti

Ci sono stati casi di tumore tra i Suoi nipoti? ☐ NO ☐ SI Se SI, quanti? ____ ; compilare la tabella

Nome e Cognome	Figlio di:	Sesso		E' vivente?			Sede del tumore	Età alla diagnosi
		M	F	Sì (anno di nascita o età)	No (a quale età è morto)	Non so		
		☐	☐	☐ _____	☐ _____	☐		
		☐	☐	☐ _____	☐ _____	☐		
		☐	☐	☐ _____	☐ _____	☐		
		☐	☐	☐ _____	☐ _____	☐		

Famiglia paterna

Nome e Cognome		E' vivente?			Ha avuto un tumore?			Età alla diagnosi
		Si (anno di nascita o età)	No (a quale età è morto)	Non so	Si: sede e tipo del tumore	No	Non so	
PADRE		☐ _____	☐ _____	☐	☐ _____	☐	☐	
NONNO PATERNO		☐ _____	☐ _____	☐	☐ _____	☐	☐	
NONNA PATERNA		☐ _____	☐ _____	☐	☐ _____	☐	☐	

ZII E ZIE PATERNI

Suo padre ha o ha avuto fratelli? ☐ NO ☐ SI Se SI, quanti _____
 Suo padre ha o ha avuto sorelle? ☐ NO ☐ SI Se SI, quante _____

Nome e Cognome	Sesso		E' vivente?			Ha avuto un tumore?			Età alla diagnosi	Quanti figli ha avuto?
	M	F	Si (anno di nascita o età)	No (a quale età è morto)	Non so	Si: sede e tipo del tumore	No	Non so		
	☐	☐	☐ _____	☐ _____	☐	☐ _____	☐	☐		M _____ F _____
	☐	☐	☐ _____	☐ _____	☐	☐ _____	☐	☐		M _____ F _____
	☐	☐	☐ _____	☐ _____	☐	☐ _____	☐	☐		M _____ F _____
	☐	☐	☐ _____	☐ _____	☐	☐ _____	☐	☐		M _____ F _____
	☐	☐	☐ _____	☐ _____	☐	☐ _____	☐	☐		M _____ F _____
	☐	☐	☐ _____	☐ _____	☐	☐ _____	☐	☐		M _____ F _____
	☐	☐	☐ _____	☐ _____	☐	☐ _____	☐	☐		M _____ F _____
	☐	☐	☐ _____	☐ _____	☐	☐ _____	☐	☐		M _____ F _____
	☐	☐	☐ _____	☐ _____	☐	☐ _____	☐	☐		M _____ F _____
	☐	☐	☐ _____	☐ _____	☐	☐ _____	☐	☐		M _____ F _____

CUGINI E CUGINE PATERNI (figli/e degli zii e zie paterni)

Ci sono stati casi di tumore tra i Suoi cugini paterni? ☐ NO ☐ SI Se SI, quanti? ____ ; compilare la tabella

Nome e Cognome	Figlio di:	Sesso		E' vivente?			Sede del tumore	Età alla diagnosi
		M	F	Si (anno di nascita o età)	No (a quale età è morto)	Non so		
		☐	☐	☐ _____	☐ _____	☐		
		☐	☐	☐ _____	☐ _____	☐		
		☐	☐	☐ _____	☐ _____	☐		
		☐	☐	☐ _____	☐ _____	☐		
		☐	☐	☐ _____	☐ _____	☐		

Famiglia materna

Nome e Cognome		E' vivente?			Ha avuto un tumore?			Età alla diagnosi
		Si (anno di nascita o età)	No (a quale età è morto)	Non so	Si: sede e tipo del tumore	No	Non so	
MADRE		☐ _____	☐ _____	☐	☐ _____	☐	☐	
NONNO MATERNO		☐ _____	☐ _____	☐	☐ _____	☐	☐	
NONNA MATERNA		☐ _____	☐ _____	☐	☐ _____	☐	☐	

ZII E ZIE MATERNI

Sua madre ha o ha avuto fratelli? ☐ NO ☐ SI Se SI, quanti _____
Sua madre ha o ha avuto sorelle? ☐ NO ☐ SI Se SI, quante _____

Nome e Cognome	Sesso		E' vivente?			Ha avuto un tumore?			Età alla diagnosi	Quanti figli ha avuto?
	M	F	Si (anno di nascita o età)	No (a quale età è morto)	Non so	Si: sede e tipo del tumore	No	Non so		
	☐	☐	☐ _____	☐ _____	☐	☐ _____	☐	☐		M _____ F _____
	☐	☐	☐ _____	☐ _____	☐	☐ _____	☐	☐		M _____ F _____
	☐	☐	☐ _____	☐ _____	☐	☐ _____	☐	☐		M _____ F _____
	☐	☐	☐ _____	☐ _____	☐	☐ _____	☐	☐		M _____ F _____
	☐	☐	☐ _____	☐ _____	☐	☐ _____	☐	☐		M _____ F _____
	☐	☐	☐ _____	☐ _____	☐	☐ _____	☐	☐		M _____ F _____
	☐	☐	☐ _____	☐ _____	☐	☐ _____	☐	☐		M _____ F _____
	☐	☐	☐ _____	☐ _____	☐	☐ _____	☐	☐		M _____ F _____
	☐	☐	☐ _____	☐ _____	☐	☐ _____	☐	☐		M _____ F _____
	☐	☐	☐ _____	☐ _____	☐	☐ _____	☐	☐		M _____ F _____

CUGINI E CUGINE MATERNI (figli/e degli zii e zie materni)

Ci sono stati casi di tumore tra i Suoi cugini materni? ☐ NO ☐ SI Se SI, quanti? _____ ; compilare la tabella

Nome e Cognome	Figlio di:	Sesso		E' vivente?			Sede del tumore	Età alla diagnosi
		M	F	Si (anno di nascita o età)	No (a quale età è morto)	Non so		
		☐	☐	☐ _____	☐ _____	☐		
		☐	☐	☐ _____	☐ _____	☐		
		☐	☐	☐ _____	☐ _____	☐		
		☐	☐	☐ _____	☐ _____	☐		
		☐	☐	☐ _____	☐ _____	☐		

Figli

Ha o ha avuto figli maschi? ☐ NO ☐ SI Se SI, quanti _____

Ha o ha avuto figlie femmine? ☐ NO ☐ SI Se SI, quante _____

Nome e Cognome	Sesso		E' vivente?			Ha avuto un tumore?			Età alla diagnosi	Quanti figli ha avuto?
	M	F	Si (anno di nascita o età)	No (a quale età è morto)	Non so	Si: sede e tipo del tumore	No	Non so		
	☐	☐	☐ _____	☐ _____	☐	☐ _____	☐	☐		M _____ F _____
	☐	☐	☐ _____	☐ _____	☐	☐ _____	☐	☐		M _____ F _____
	☐	☐	☐ _____	☐ _____	☐	☐ _____	☐	☐		M _____ F _____
	☐	☐	☐ _____	☐ _____	☐	☐ _____	☐	☐		M _____ F _____
	☐	☐	☐ _____	☐ _____	☐	☐ _____	☐	☐		M _____ F _____
	☐	☐	☐ _____	☐ _____	☐	☐ _____	☐	☐		M _____ F _____
	☐	☐	☐ _____	☐ _____	☐	☐ _____	☐	☐		M _____ F _____
	☐	☐	☐ _____	☐ _____	☐	☐ _____	☐	☐		M _____ F _____
	☐	☐	☐ _____	☐ _____	☐	☐ _____	☐	☐		M _____ F _____
	☐	☐	☐ _____	☐ _____	☐	☐ _____	☐	☐		M _____ F _____

NOTE:

Dati di chi ha compilato il questionario (persona che verrà contattata)

Cognome		Nome	
Data di nascita	____ / ____ / ____	Luogo di nascita	
Indirizzo		Città	
CAP		Provincia	
Email		Cellulare / Telefono	

Autorizzo il trattamento dei miei dati personali e famigliari, ai sensi del D.lgs. 196 del 30 giugno 2003, e dichiaro di aver fornito la documentazione dei miei famigliari con il loro consenso.

Data ____ / ____ / ____

Firma _____

Il presente questionario va utilizzato come riferimento per la raccolta delle informazioni utili in fase di consulenza genetica	Può essere utilizzato al momento della consulenza genetica o compilato e spedito a: info@gruppexamina.it
Per informazioni e prenotazioni: Examina, corso Massimo d'Azeglio 30, 10125 Torino - Telefono 011 6507896 / 011 5069826	