INFORMATIVA SULL'ANALISI GENETICA PER ALFA TALASSEMIA

L'alfa talassemia è una malattia ereditaria causata dalla produzione difettosa o assente delle subunità di tipo alfa dell'emoglobina. L'emoglobina (Hb) è una grossa proteina contenuta nei globuli rossi, la cui funzione è quella di trasportare l'ossigeno dai polmoni ai diversi tessuti e l'anidride carbonica dai tessuti ai polmoni. È costituita da quattro catene proteiche più piccole, due dette subunità di tipo alfa e due di tipo beta. Questa emoglobinopatia è comune in tutto il mondo, in particolare nei paesi mediterranei, Africa, Medio Oriente, India e Asia centrale e causa microcitosi ed ipocromia senza o con lieve anemia. La subunità alfa viene codificata da 2 geni, HBA1 e HBA2, presenti ognuno in due copie. Gli individui normali hanno 4 copie intatte del gene (indicati con aa/aa). I portatori e gli affetti hanno invece un'alterazione in una o più di una delle copie dei geni. A seconda del numero di copie alterate, si distinguono quattro sottotipi clinici di gravità crescente: l'alfa talassemia silente (-a/aa), il tratto alfa-talassemico (-a/-a oppure --/aa), l'emoglobinopatia H (--/-a) e l'idrope fetale da Hb di Bart (--/--). È una malattia autosomico recessiva, ovvero quando entrambi i genitori sono portatori esiste il 25% di probabilità di avere un figlio affetto. Il 90% circa dei casi di alfa talassemia è causato da delezioni dei geni HBA1 e HBA2. Le variazioni puntiformi rappresentano il restante 10%.
Il test viene proposto per la conferma della diagnosi clinica nei soggetti affetti e per determinare lo stato di portatore in coppie della popolazione generale, in familiari di soggetti affetti e nel partner di coloro che sono risultati portatori ai fini di una pianificazione familiare.

PROCEDURA E CARATTERISTICHE DEL TEST

Il test genetico consiste nell'esecuzione di un prelievo di sangue, nell'estrazione del DNA genomico e nella ricerca di grandi delezioni/duplicazioni nei geni *HBA1* e *HBA2* mediante tecnologia MLPA (Multiple Ligation Probe Assay) con sensibilità e specificità analitiche superiori al 99%.
Alcune analisi potrebbero essere eseguite in *service* presso laboratori esterni accreditati, qualificati e certificati, sulla base delle esigenze del laboratorio.

POSSIBILI RISULTATI DEL TEST

- Un risultato positivo significa che è stata identificata la presenza di una delezione/duplicazione nei geni HBA1 e HBA2.
- Un risultato negativo significa che non è stata riscontrata alcuna delezione/duplicazione nei geni HBA1 e HBA2. Questo non permette di escludere completamente il rischio di stato di portatore.

Qualsiasi sia il risultato, si raccomanda di discuterlo nell'ambito di una consulenza genetica post-test.

LIMITI DEL TEST

Il test non è in grado di rilevare variazioni puntiformi o variazioni diverse da quelle indagate; mosaicismi.
La combinazione di una delezione su un cromosoma e di una duplicazione di dimensioni simili sull'altro cromosoma può comportare un risultato MLPA falso negativo poiché non vi è alcun cambiamento netto nel numero di copie.
In caso di pregresso trapianto di midollo osseo l'analisi su sangue periferico non fornirà un risultato corrispondente al profilo genetico del paziente (richiedere consulenza genetica per eventuali approcci metodologici alternativi).
L'analisi e l'interpretazione delle indagini genetiche necessita che la storia medica familiare fornita al laboratorio sia accurata e che ciascun campione inviato al laboratorio corrisponda alla persona indicata sull'etichetta. Un errore nella storia medica familiare o nell'identificazione del campione può portare ad una diagnosi errata.

TEMPI DI RISPOSTA

È prevista l'emissione del referto in circa 20 giorni lavorativi dal ricevimento del campione. In rari casi, si può verificare la necessità di ripetere il prelievo per materiale non idoneo o un prolungamento dei tempi di refertazione dovuto alla necessità di ripetere alcune fasi di lavorazione.

PROTEZIONE DEI DATI PERSONALI

Personal Genomics considera i risultati del test assolutamente confidenziali. Tutti i suoi dati personali saranno trattati secondo quanto stabilito dalla normativa vigente in materia di protezione dei dati personali (privacy): D. Lgs. 196/2003 e Reg. UE 2016/679 e loro s.m. e i. Si veda in proposito l'apposito consenso informato allegato.
Utilizzo delle informazioni. I dati anonimizzati relativi alle pratiche standard (controllo qualità, procedure operative, standard di laboratorio) ed alle informazioni genetiche, ottenute nel corso dell'analisi, potranno essere utilizzate da Personal Genomics, previo suo consenso, per monitorare e migliorare il processo di sequenziamento del DNA e di interpretazione dei dati. In tutti i casi, l'utilizzo dei dati avverrà nel pieno rispetto delle normative vigenti.
Ricerca. Personal Genomics impiega le più moderne tecnologie e i più avanzati database oggi disponibili, che sono tuttavia ancora limitati, e che richiedono un costante sviluppo. Per rendere sempre più precisa e completa l'interpretazione dei risultati, Personal Genomics chiede che Lei acconsenta all'utilizzo del Suo campione residuo e delle Sue informazioni sanitarie, inclusi i dati genetici, a fini di ricerca. Il campione ed i dati ad esso correlati saranno naturalmente anonimizzati e questo processo, fondamentale per un costante miglioramento dell'interpretazione, sarà applicato nel pieno rispetto della normativa vigente. Lei ha comunque la possibilità di ritirare il suo implicito consenso all'utilizzo dei suoi dati per scopi di ricerca in qualsiasi momento, scrivendo a pg@pec.personalgenomics.it. Può tuttavia decidere che sia il campione residuo sia i suoi dati anonimizzati non vengano utilizzati da Personal Genomics a scopo di ricerca esprimendo la sua volontà nel consenso allegato.