INFORMATIVA SULL'ANALISI MOLECOLARE PER BETA TALASSEMIA

La beta talassemia è una malattia ereditaria causata dalla produzione difettosa o assente delle subunità di tipo beta dell'emoglobina. L'emoglobina 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 la forma di talassemia più diffusa in Italia e nel bacino mediterraneo e causa anemia da distruzione precoce dei precursori dei globuli rossi nel midollo (detta eritropoiesi inefficace) e, in misura minore, da distruzione nella milza (emolisi). La subunità beta viene codificata dal gene HBB, presente in due copie. Quando entrambe le copie sono alterate, si può avere talassemia major (con un quadro clinico più grave) oppure talassemia intermedia (una forma più lieve di talassemia). Quando una sola copia del gene è alterata si ha la condizione di portatore sano (alcun sintomo, o sintomi molto lievi). È una malattia autosomico recessiva, ovvero quando entrambi i genitori sono portatori esiste il 25% di probabilità di avere un figlio affetto. La causa principale della beta talassemia è la presenza di variazioni puntiformi a carico del gene HBB. Le grandi delezioni e duplicazioni sono rare.
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 DEL TEST

Il test genetico consiste nell'esecuzione di un prelievo di sangue, nell'estrazione del DNA genomico e nell'analisi dell'intera sequenza codificante e relative giunzioni esone/introne del gene HBB mediante sequenziamento Sanger con sensibilità e specificità analitiche superiori al 99.9%.
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 (in omozigosi) o due (in eterozigosi) variazioni patogenetiche, interpretate come probabili cause della patologia.
Un risultato di portatore significa che è stata identificata la presenza di una variazione patogenetica in eterozigosi. Questa informazione può risultare utile ai fini di una pianificazione familiare.
Un risultato negativo significa che non è stata riscontrata alcuna variazione di significato patogenetico o presunto tale.
Un risultato incerto significa che è stata identificata la presenza di una o più variazioni non associabili con certezza allo sviluppo di Beta talassemia. In questi casi, sarà possibile esaminare solamente le evidenze esistenti in letteratura senza possibilità di fornire un risultato conclusivo.
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 nelle regioni introniche e UTR non coperte dall'analisi;
- mosaicismi unicamente presenti nella linea germinale.

L'interpretazione del significato clinico delle varianti genetiche è basata sulle conoscenze disponibili al momento dell'analisi e potrebbe cambiare col progredire delle conoscenze scientifiche.
In caso di pregresso trapianto di midollo osseo l'analisi su sangue periferico non fornirà un risultato corrispondente al profilo genetico del paziente.

TEMPI DI RISPOSTA

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

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 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 del genoma umano, 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.