# INFORMATIVA SUL TEST CARRIER UOMO

Nelle cellule del nostro organismo sono localizzati i cromosomi, che contengono l'informazione genetica. Il nostro materiale genetico è costituito da circa 20.000 geni, impacchettati all'interno di ogni nostra cellula in strutture chiamate cromosomi. In ogni cellula ci sono 46 cromosomi, organizzati in 23 coppie: ogni coppia è formata da un cromosoma ereditato dal padre e da un cromosoma ereditato dalla madre. Le prime 22 coppie di cromosomi sono simili nell'uomo e nella donna (autosomi), mentre la coppia 23 è costituita dai cromosomi sessuali, XX nella donna e XY nell'uomo. Anche i geni sono solitamente presenti in coppie, uno di origine paterna ed uno di origine materna. Una malattia genetica si può verificare se uno o più geni non funzionano e può essere ereditaria, cioè trasmissibile di generazione in generazione.

Nelle malattie autosomico recessive (AR), c'è il rischio che i figli presentino la malattia genetica se entrambi i genitori sono portatori di una variante causativa per la stessa malattia genetica. Il genitore portatore non manifesta i sintomi della malattia ma ha il 50% di probabilità di trasmettere la variazione ai figli. Quando entrambi i genitori sono portatori esiste il 25% di probabilità di avere un figlio affetto. Nelle malattie recessive legate al cromosoma X (XLR), una femmina portatrice ha il 50% di probabilità di avere figli maschi affetti dalla malattia genetica e il 50% di probabilità di avere figlie femmine portatrici come lei. Mentre un maschio affetto trasmette la variante-malattia solo alle figlie femmine, che risulteranno portatrici. Nelle femmine portatrici non si esclude una lieve sintomatologia per il fenomeno della lyonizzazione.

Considerando le malattie genetiche più diffuse nella popolazione occidentale, il test si propone di ricercare la presenza di variazioni causative nei geni correlati alle seguenti patologie:

| **Condizione** | **Gene** | **Modalità di trasmissione** |
|---|---|---|
| Atrofia muscolare spinale (SMA) | *SMN1* | AR |
| Beta talassemia | *HBB* | AR |
| Fibrosi cistica | *CFTR* | AR |

Scopo di questo test è quindi quello di rilevare variazioni di sequenza del DNA e di comprenderne le eventuali potenziali conseguenze dal punto di vista riproduttivo.

## PROCEDURA DEL TEST

Il test genetico consiste nell'esecuzione di un prelievo di sangue, nell'estrazione del DNA genomico e nell'analisi dei geni responsabili per le condizioni in esame. Di seguito sono riportate le specifiche tecniche utilizzate per ciascun gene.

**SMA**: analisi eseguita mediante tecnica MLPA (Multiplex Ligation-dependent Probe Amplification) permette di rilevare variazioni del numero di copie (CNV) dei geni SMN1 e SMN2 tramite l'utilizzo dei reagenti SALSA MLPA EK1-FAM e SALSA® MLPA® Probemix P060-B2 SMA Carrier della MRC Holland. I dati vengono poi analizzati tramite un software di analisi chiamato Coffalyser.Net. Il test permette di identificare il 95% di varianti responsabili della Atrofia Muscolare Spinale (SMA).

**TALASSEMIA BETA**: test eseguito mediante sequenziamento Sanger. Le regioni indagate dal presente test comprendono i 3 esoni codificanti, il promotore a partire dalla posizione c.-273, e le regioni 3'-UTR e 5'-UTR del gene HBB (NM_000518.5). Inoltre, vengono analizzate le regioni fiancheggianti le giunzioni esone-introne per almeno 20bp. Questo test è in grado di identificare circa il 99% delle varianti patogenetiche nel gene HBB.

**FIBROSI CISTICA**: L'analisi eseguita in PCR e Reverse Dot Blot mediante kit Fujirebio INNO-LiPA CFTRiage permette la ricerca di 80 varianti patogenetiche, 8 delezioni e caratterizzazione del tratto Poli-T. In presenza dell'allele 5T, la caratterizzazione del tratto TG associato viene eseguita mediante metodica Sanger. Il test ha una detection rate dell'88,1%.

Alcune fasi dell'analisi potrebbero essere eseguite in service presso laboratori esterni accreditati/qualificati/certificati, sulla base delle esigenze del laboratorio.

## POSSIBILI RISULTATI DEL TEST

- Un risultato positivo significa che è stata identificata la presenza di una variazione patogenetica. In questo caso i risultati del test permettono di identificare lo stato di portatore (carrier) della malattia indagata. 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. Questo non permette di escludere completamente il rischio di stato di portatore per le patologie indagate e nemmeno per altre patologie causate da alterazioni in geni non presenti nel pannello.
- Un risultato incerto significa che è stata identificata la presenza di una o più variazioni non associabili con certezza allo sviluppo di una delle malattie indagate dal test. In questi casi, sarà possibile esaminare solamente le evidenze esistenti in letteratura senza possibilità di prendere decisioni operative in merito. D'altro canto, sebbene oggi non sia possibile determinare la causa genetica di ogni malattia, possiamo sperare che grazie ai progressi scientifici, che stanno avvenendo molto rapidamente, un giorno ciò sia possibile. Questo significa che un'alterazione genetica identificata oggi e classificata con l'etichetta "variante di significato incerto" in futuro potrebbe essere riclassificata come causativa di malattia.

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

## TEMPI DI REFERTAZIONE

È prevista l'emissione del referto in circa 18 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.

Personal Genomics Srl unipersonale
Via Roveggia, 43
37136 Verona
t +39 045 8202 351
e info@personalgenomics.it
www.personalgenomics.it
P.Iva / Cod.Fiscale: 04024620231
Cod. SDI: SUBM70N
pg@pec.personalgenomics.it



SOLGROUP
a breath of life

**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.



Personal Genomics Srl unipersonale
Via Roveggia, 43
37136 Verona
t +39 045 8202 351
e info@personalgenomics.it
www.personalgenomics.it

*P.Iva / Cod.Fiscale:* 04024620231
*Cod. SDI:* SUBM70N
pg@pec.personalgenomics.it