



INFORMATIVA SUL TEST PER DISTROFIA MUSCOLARE

La Distrofia Muscolare di Duchenne (DMD) è una malattia genetica degenerativa dei muscoli. Già nell'infanzia i muscoli progressivamente si indeboliscono fino alla paralisi totale. È una delle forme di distrofia muscolare più frequente ed è determinata da alterazioni di un gene localizzato nel cromosoma X che contiene le informazioni per la produzione di una proteina chiamata distrofina. Le variazioni causative di DMD portano all'assenza totale della proteina e possono essere sia delezioni di interi segmenti del gene che sostituzioni nucleotidiche. Altre variazioni nello stesso gene non causano l'assenza totale della distrofina e sono quindi responsabili di una forma molto più lieve di distrofia, la Distrofia Muscolare di Becker (DMB).

Salvo casi rarissimi la DMD si manifesta solo nei maschi che possiedono un solo cromosoma X e viene trasmessa da donne sane portatrici del gene difettoso. Questo perché nelle femmine, che possiedono due copie del cromosoma, il deficit è compensato dalla presenza di un'altra copia funzionante. Non esistono invece maschi portatori sani per la DMD, questo significa che un padre che non è affetto da DMD non avrà nessuna possibilità di trasmettere il gene difettoso ai figli. In una piccola minoranza di donne il cromosoma X che contiene il gene sano non funziona e queste donne possono quindi sviluppare la DMD. Si tratta però di casi talmente rari che nella pratica questa possibilità si considera quasi nulla.

Dal punto di vista riproduttivo, una donna portatrice sana avrà ad ogni gravidanza il 50% di probabilità di avere un figlio maschio malato e il 50% di probabilità di avere figlie femmine portatrici sane. Circa un terzo dei casi di DMD è dovuto ad una nuova variazione del gene per la distrofina che non è stata trasmessa dalla madre. In questo caso è molto improbabile che la stessa madre possa avere un altro figlio malato.

Alcuni esami di laboratorio permettono di mettere in evidenza il danno muscolare (es. creatin-chinasi), ma solo l'analisi genetica premette di stabilire con esattezza se esistano anomalie a carico del gene per la distrofina.

Il test viene proposto per la conferma della diagnosi clinica nei soggetti affetti e per determinare l'eventuale stato di portatrice in soggetti di sesso femminile con aumento della creatin-chinasi o in familiari di soggetti affetti ai fini di una pianificazione familiare.

PROCEDURA DEL TEST

Il test consiste nell'esecuzione di un prelievo di sangue, nell'estrazione del DNA genomico e nella ricerca di alterazioni del numero di copie del gene DMD mediante tecnologia MLPA (Multiple Ligation Probe Assay) con sensibilità e specificità analitiche superiori al 99%.

Alcune analisi potrebbero essere eseguite in service presso laboratori certificati e qualificati, sulla base delle esigenze del laboratorio.

POSSIBILI RISULTATI DEL TEST

Un risultato positivo significa che è stata identificata la presenza di una delezione nel gene DMD.

Un risultato negativo significa che non è stata riscontrata alcuna delezione nel gene DMD. 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 unicamente presenti nella linea germinale.

In caso di pregresso trapianto di midollo osseo l'analisi su sangue periferico non fornirà un risultato corrispondente al profilo genetico del paziente (eventuali approcci metodologici alternativi possono essere discussi in sede di consulenza genetica).

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

Il referto è previsto in circa 15 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 consenta 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



Personal Genomics

Laboratorio Accreditato (Regione Veneto) e Certificato UNI EN ISO 9001:2015

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.