INFORMATIVA SLL'ANALISI GENETICA PER ESAURIMENTO OVARICO PRECOCE

L'esaurimento ovarico precoce è caratterizzato dalla presenza di amenorrea conseguente alla cessazione della funzione ovarica (amenorrea secondaria) della durata di almeno 6 mesi prima dell'età della menopausa fisiologica (50±5 anni) o a un difetto primario dell'ovaio con assenza completa di menarca (amenorrea primaria). Quest'ultima è la forma più grave e nel 50% dei casi è da riferire ad una disgenesia ovarica. L'incidenza nella popolazione generale è stimata intorno all'1%; tra le donne con amenorrea primaria è tra il 10% e il 28% e tra le donne con amenorrea secondaria la percentuale raggiunge il 4-18 %. Se si considera invece un'età della menopausa anticipata ma compresa tra i 40 e i 45 anni, l'incidenza di menopausa prematura nella popolazione generale può arrivare al 10%. Questa situazione di menopausa tra i 40 e i 45 anni può mostrare le medesime caratteristiche eziopatogenetiche e di familiarità della menopausa precoce vera. L'esaurimento ovarico precoce può essere causato da disordini genetici, malattie autoimmuni e fattori ambientali, sebbene in molti casi una causa rimanga ancora sconosciuta. L'origine genetica giustifica circa il 20-30% degli individui e tra queste le cause più comuni sono: alterazioni cromosomiche (10-13%) e premutazioni nel gene *FMR1* (3-15%). Ma sono stati identificati anche diversi altri geni associati, sia a forme sindromiche che non sindromiche: varianti nei geni *BMP15* e *NOBOX* hanno una prevalenza dell'1,5-12% e dell'1,6%, rispettivamente; varianti a carico del gene *NR5A1* sono state riscontrate nell'8% di individui di uno studio su 25 europei; varianti nel gene *FIGLA* sono state identificate nel 2% di donne cinesi affette; varianti nei rimanenti geni sono più rare (<1%) poiché sono state segnalate solo in poche o singole famiglie.

PROCEDURA E CARATTERISTICHE 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 dei geni *BMP15, FIGLA, NOBOX, NR5A1, STAG3, ERCC6, PGRMC1, DACH2, GDF9, FOXL2, SYCE1, FLJ22792, POU5F1, TGFBR3, INHA, SPIDR, FOXO3, SOHLH1, SOHLH2, NANOS3, HFM1, SYNE1, FANCM, MSH5, FSHR, MCM9, MRPS22, PSMC3IP, NUP107* mediante tecnologia NGS con sensibilità e specificità analitiche superiori al 99%. La quantificazione del numero di triplette CGG nel gene *FMR1* NON può essere eseguita con la metodica impiegata in questo test. Tuttavia, può essere richiesto come test aggiuntivo.
Verranno refertate solo le variazioni classificate come a significato patogenetico noto o incerto, sulla base dei dati di letteratura scientifica e la classificazione presente nei database.
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

- Identificazione di una variante con significato clinico: significa che è stata identificata la presenza di una o più varianti patogenetiche o probabilmente patogenetiche associate all'indicazione all'indagine.
- Nessuna variante con significato clinico identificata: significa che non è stata riscontrata alcuna variante di significato patogenetico o presunto tale. Questo risultato non esclude necessariamente un'origine genetica della condizione clinica.
- Identificazione di una variante con significato clinico incerto: significa che è stata identificata la presenza di una o più varianti il cui ruolo in relazione al fenotipo in analisi non è chiaramente interpretabile.

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

LIMITI DEL TEST

Questo test non è in grado di rilevare: variazioni nel numero di copie (CNV) (salvo diversamente specificato nel referto), inversioni complesse, conversioni geniche, traslocazioni bilanciate, disordini da espansione di triplette, varianti non codificanti oltre le ±20 paia di basi dalla giunzione esone-introne (se non diversamente indicato). Inoltre, questo test potrebbe non rilevare in modo affidabile: mosaicismi di basso livello, tratti di ripetizioni mononucleotidiche, indel più grandi di 50 paia di basi, delezioni o duplicazioni di singoli esoni e varianti all'interno di pseudogeni o di segmenti duplicati.
È possibile che alcune regioni non possano essere sequenziate o che abbiano una copertura inferiore ai limiti fissati per garantire un'analisi accurata delle varianti, queste regioni non saranno quindi comprese nell'analisi.
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 12-14 settimane 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.

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