INFORMATIVA SULL'ANALISI MOLECOLARE DEL GENE HLA-G

I geni HLA (Human Leukocyte Antigen) appartengono al complesso maggiore di istocompatibilità (MHC) e codificano per una serie di proteine, chiamate antigeni, presenti sulla membrana cellulare e responsabili del riconoscimento delle cellule "*self*" (proprie) dell'organismo da parte del sistema immunitario (SI). Esistono anche le forme solubili degli antigeni che vengono rilasciate dalle cellule e modulano il microambiente cellulare e la risposta a determinati stimoli. In particolare, il gene HLA-G codifica per una proteina HLA "non classica" di classe I, ancorata alla membrana cellulare e che sporge al suo esterno. È espressa dalle cellule della placenta fetale e da alcune cellule del trofoblasto (la struttura più esterna della blastocisti, che ha il compito di nutrire l'embrione); la forma solubile di questa proteina, chiamata sHLA-G, è in grado di legare le cellule *natural killer* (NK) del SI e di bloccare la loro azione. Le NK sono deputate al riconoscimento di cellule "non-*self*" presenti nell'organismo: durante la fase di impianto, l'embrione può essere riconosciuto come esterno all'organismo, in quanto le sue cellule presentano caratteristiche diverse rispetto a quelle di origine materna. Pertanto, l'ottimale produzione di HLA-G da parte delle strutture embrionali è un fattore di protezione dell'embrione, in quanto, le cellule NK non riescono ad attaccare e distruggere le cellule embrionali. Variazioni nella sequenza del gene HLA-G sono state descritte in circa il 2% della popolazione; tra i diversi "polimorfismi", la presenza di una inserzione di 14 paia di basi nella regione 3' non tradotta del gene (3'UTR) e la presenza di una variazione di singola base al 5'UTR (-725 C>G) sono state associate all'aumentato rischio di aborti spontanei e insuccesso della fecondazione medicalmente assistita. L'esecuzione del test genetico è indicata in caso di ripetuti fallimenti dei trattamenti IVF o di aborti spontanei ricorrenti idiopatici e in caso di inseminazione eterologa per identificare un donatore con genotipo HLA-G compatibile.

PROCEDURA DEL TEST

Il test genetico consiste nell'esecuzione di un prelievo di sangue, nell'estrazione del DNA genomico e nella ricerca, mediante Real Time-PCR, della variante -725C>G e dell'inserzione di 14 bp nel gene HLA-G.
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 o entrambe le varianti in eterozigosi (un allele con la variante) o in omozigosi (entrambi gli alleli con la variante). La presenza di tali varianti si associa ad aumentato rischio di poliabortività e insuccesso della fecondazione medicalmente assistita.
Un risultato negativo significa che non è stata identificata la presenza delle varianti ricercate.
Qualsiasi sia il risultato, si raccomanda di discuterlo nell'ambito di una consulenza post test.

LIMITI DEL TEST

Il test non è in grado di rilevare varianti diverse da quelle ricercate.
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 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, 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