



INFORMATIVA SULL'ANALISI GENETICA PER LA GENOTIPIZZAZIONE DELL'RH FETALE

Il test per la determinazione dell'Rh fetale è un test di screening prenatale non invasivo in grado di determinare il genotipo RhD fetale nelle prime settimane di gravidanza. Tra gli antigeni del fattore Rh, il D è il più importante dal punto di vista clinico poiché svolge un ruolo fondamentale in quella che viene chiamata incompatibilità materno-fetale. Se il feto è RhD positivo e la madre RhD negativa è probabile che i globuli rossi del feto con l'antigene Rh entrino nel circolo sanguigno materno e, in assenza di opportune precauzioni durante la gravidanza, c'è il rischio che la madre sviluppi una reazione immunitaria producendo anticorpi contro i globuli rossi del feto (sensibilizzazione o alloimmunizzazione), che rimarranno presenti nel suo sangue. In caso di una seconda gravidanza con un feto RhD positivo, si può sviluppare la cosiddetta malattia emolitica del feto e del neonato (HDFN). La produzione di anticorpi anti-D e quindi l'HDFN possono essere prevenute mediante immunoprofilassi attraverso somministrazione di immunoglobulina anti-D a madri RhD negative. Questo test permette la determinazione del genotipo RhD fetale già dalla decima settimana di gestazione. Il test è quindi indicato per tutte le donne in gravidanza RhD negative con un'età gestazionale di almeno 10 settimane e partner RhD positivo. Conoscere il genotipo RhD fetale così precocemente può modificare i percorsi di cura nell'assistenza sanitaria prenatale, evitando infatti che una percentuale significativa (38%) di madri con RhD negativo ricevano prodotti di sangue anti-D inutilmente.

Procedura Del Test

Il test genetico consiste nell'esecuzione di un prelievo di sangue, nell'estrazione del DNA libero circolante e nella ricerca di tratti specifici degli esoni 5 e 7 del gene *RHD* mediante Real Time PCR.

Possibili Risultati Del Test

Il test è in grado di identificare la presenza/assenza delle sequenze di DNA appartenenti al gene *RHD* e permette, quindi, di definire se il feto è Rh(D) positivo (presenza del gene *RHD*) o negativo (assenza del gene *RHD*) in donne Rh(D) negative.

Qualsiasi sia il risultato, questo va discusso in ambito di consulenza genetica post-test.

Limiti Del Test

Il test non è in grado di determinare il genotipo RhD fetale in donne RhD positive. Non è un test diagnostico ma di screening. L'assenza del segnale relativo all'amplificazione del gene *RHD* potrebbe essere dovuta ad assenza o bassa quantità di DNA fetale rilevabile nel sangue materno o ad una sua degradazione. Pertanto, tale risultato riduce notevolmente le possibilità che il feto sia RhD positivo, ma non garantisce la concordanza di tale risultato con il reale genotipo fetale. L'affidabilità del risultato è quindi correlata alla quantità di DNA fetale disponibile nel campione in esame e dipende dalla qualità del DNA fetale e dalla settimana di gestazione della paziente. Alcuni genotipi particolari possono dare luogo a falsi positivi: alcuni frammenti del gene *RHD* possono essere riscontrati in gestanti con fenotipo Rh negativo, questo può verificarsi per via di uno pseudogene (*RhDΨ*), o di una variante d(C)ce haplotype, entrambi presenti soprattutto nella popolazione africana. A causa della presenza di varianti localizzate nei siti di annealing dei primers, sono possibili anche falsi negativi. Per questo motivo è sempre consigliato di eseguire il genotipo RhD su sangue cordonale al momento del parto. Questo test ha una sensibilità e una specificità >99%. Il rischio di errore diagnostico stimato è circa l'1%.

Tempi Di Refertazione

È prevista l'emissione del referto in circa 13 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 l'esame.

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.