INFORMATIVA SULLA RICERCA DI DELEZIONI ASSOCIATE AD ATROFIA MUSCOLARE SPINALE (SMA)

L'atrofia muscolare spinale (SMA) è una malattia neuromuscolare, caratterizzate da debolezza muscolare progressiva dovuta alla degenerazione e alla perdita dei motoneuroni delle corna anteriori del midollo spinale e dei nuclei del tronco encefalo. In base all'età d'esordio e alla gravità della malattia, sono stati definiti quattro sottotipi: tipo 1 (SMA1), la forma più grave, con esordio prima dei 6 mesi; tipo 2 (SMA2), con esordio tra i 6 e i 18 mesi; tipo 3 (SMA3), con esordio tra l'infanzia e l'adolescenza; tipo 4 (SMA4), la forma meno grave, con esordio nell'età adulta. È una malattia autosomico recessiva, ovvero quando entrambi i genitori sono portatori esiste il 25% di probabilità di avere un figlio affetto. Il 95% circa dei casi di SMA è causato da delezioni in omozigosi (dell'esone 7 o degli esoni 7 e 8) nel gene SMN1 (Orphanet ORPHA:70). Il test viene proposto per la conferma della diagnosi clinica nei soggetti affetti e per determinare lo stato di portatore in familiari di soggetti affetti con delezione del gene SMN1 e nel partner di coloro che sono risultati portatori ai fini di una pianificazione familiare. Permette di confermare la diagnosi nel 95% dei pazienti affetti da SMA. Circa il 10% dei portatori di SMA non possono essere rilevati da questo test per la presenza della duplicazione del gene SMN1 (2+0), ma la possibilità di essere portatore di questa condizione viene verificata sulla base alla presenza del polimorfismo g.27134T>G nell'introne 7 del gene SMN1.

PROCEDURA DEL TEST

Il test genetico consiste nell'esecuzione di un prelievo di sangue, nell'estrazione del DNA genomico e nella ricerca di delezioni nel gene SMN1 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 della delezione di almeno l'esone 7 del gene SMN1.
Un risultato negativo significa che non è stata riscontrata alcuna delezione del gene SMN1. 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.

TEMPI DI RISPOSTA

È prevista l'emissione del referto in circa 15 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 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.

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