



INFORMATIVA SUL TEST CARDIO CHECK

Le malattie cardiovascolari sono un gruppo di patologie che colpiscono il sistema circolatorio, compresi il cuore e i vasi sanguigni. Le cardiomiopatie rappresentano un insieme di patologie causate da anomalie strutturali e funzionali del muscolo cardiaco, che hanno conseguenze sul funzionamento del miocardio. La limitata capacità funzionale del cuore si manifesta con differenti sintomi e complicanze, anche gravi, quali: fibrillazione atriale, scompenso cardiaco, stroke e, più raramente, aritmie ventricolari maligne e morte improvvisa. Circa il 50% degli arresti cardiaci insorge in individui senza una patologia cardiaca conosciuta; tuttavia, numerosi studi hanno evidenziato una predisposizione genetica allo sviluppo di cardiomiopatie, in particolare, è stato dimostrato che individui con storia familiare di morte cardiaca improvvisa (SCD) ha il 50% di rischio aumentato di sviluppare una SCD (Framingham Heart Study).

La possibilità di individuare i soggetti con rischio aumentato consente di mettere in atto eventuali interventi terapeutici e pianificare programmi di prevenzione e follow-up specifici.

Il test è indicato per soggetti che abbiano avuto in famiglia un caso di SCD o di patologia cardiaca, o soggetti giovani (minori di 40 anni) con sintomatologia cardiaca idiopatica o con quadro clinico sospetto per anomalie del QT o del ritmo cardiaco.

PROCEDURA 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 di diversi geni, in relazione al fenotipo clinico specifico. L'analisi è condotta con tecnologia NGS, che presenta sensibilità e specificità analitiche superiori al 99%.

Verranno refertate solo le varianti di significato clinico, classificate sulla base delle linee guida dell'American College of Medical Genetics and Genomics (ACMG). Il test permette di individuare piccole variazioni di sequenza (singoli cambiamenti nucleotidici, inserzioni/delezioni di poche paia di basi).

Alcune analisi potrebbero essere eseguite in service presso laboratori certificati e qualificati, sulla base delle esigenze del laboratorio. Sono disponibili differenti pannelli genici, a seconda della condizione clinica in esame.

FIBRILLAZIONE ATRIALE 19 geni	CACNB2, GATA6, HCN4, KCNA5, KCNE1, KCNE2, KCNH2, KCNJ2, KCNJ5, KCNQ1, LDB3, LMNA, NUP155, RYR2, SCN10A, SCN1B, SCN3B, SCN5A, TBX5
IPERLIPIDEMIA 20 geni	ABCA1, ABCG5, ABCG8, ALMS1, APOA1, APOA5, APOB, APOC2, APOC3, APOE, CREB3L3, CYP27A1, GPD1, GPIHBP1, LDLR, LDLRAP1, LIPA, LMF1, LPL, PCSK9
CARDIOMIOPATIA DILATATIVA 93 geni	ABCC6, ABCC9, ACADVL, ACTA1, ACTC1, ACTN2, ALMS1, ALPK3, APOA1, BAG3, CASZ1, CHKB, CHRM2, CPT2, DES, DMD, DNAJC19, DOLK, DPM3, DSC2, DSG2, DSP, DYSF, EEF1A2, EMD, EPG5, ETFA, ETFB, ETFDH, FBXO32, FHOD3, FKR, FKTN, FLNC, FOXD4, GATA4, GATA6, GATC, GBE1, GLB1, GSK3B, HAND1, HCN4, ILK, JPH2, JUP, KLHL24, LAMP2, LDB3, LEMD2, LMNA, LMOD2, LRRC10, MLYCD, MYBPC3, MYBPHL, MYH6, MYH7, MYL4, NEXN, NKX2-5, NRAP, PCCA, PCCB, PKP2, PLEKHM2, PLN, PPCS, PRDM16, QRS1, RAF1, RBCK1, RBM20, RMND1, SCN5A, SLC22A5, SPEG, TAB2, TAZ, TBX20, TBX5, TCAP, TMEM43, TNNC1, TNNI3, TNNI3K, TNNT2, TOR1AIP1, TPM1, TTN, TTR, VCL, VPS13A
CARDIOMIOPATIA IPERTROFICA 54 geni	ABCC9, ACAD9, ACADVL, ACTA1, ACTC1, ACTN2, AGK, AGL, ALPK3, APOA1, BAG3, BRAF, CACNA1C, CBL, COX15, CPT2, CSRP3, DES, ELAC2, EPG5, FBXL4, FHL1, FHOD3, FLNC, FXN, GAA, GLA, GSK3B, HRAS, JPH2, KLHL24, KRAS, LAMP2, MAP2K1, MAP2K2, MIPEP, MYBPC3, MYH7, MYL2, MYL3, MTO1, NDUFAF2, PLN, PRKAG2, PTPN11, RAF1, RIT1, SLC25A4, SOS1, TNNC1, TNNI3, TNNT2, TPM1, TTR, VCL
ARITMIE 62 geni	ABCC9, AKAP9, ANK2, BAG3, CACNA1C, CACNB2, CALM1, CALM2, CALM3, CASQ2, CAV3, CDH2, CTNNA3, DBH, DES, DSC2, DSG2, DSP, FLNC, GATA6, HADHA, HCN4, JUP, KCNA5, KCNE1, KCNE2, KCNH2, KCNJ2, KCNJ5, KCNQ1, LDB3, LEMD2, LMNA, MYH6, MYH7, MYL4, NKX2-5, NOS1AP, NUP155, PKP2, PLN, PPA2, PRKAG2, RBM20, RYR2, SALL4, SCN10A, SCN1B, SCN3B, SCN5A, SLC12A3, TANGO2, TBX5, TECL, TGFB3, TMEM43, TNNI3, TNNI3K, TNNT2, TRDN, TRPM4, TTN
MALFORMAZIONI STRUTTURALI CONGENITE 125 geni	ABL1, ACTA2, ACTB, ACTC1, ACTG1, ACVR1, ACVR2B, ADAMTS10, ADAMTS17, AFF4, AMMECR1, ARHGAP31, ARID1A, ARID1B, B3GAT3, BCOR, BMP2, BRAF, C12ORF57, C2CD3, CASZ1, CBL, CDK13, CDK9, CDKN1C, CFAP53, CHD4, CHD7, CHRM2, CREBBP, CRELD1, CTC1, DHCR7, DLL4, DOCK6, EFTUD2, EHMT1, EIF2AK4, ELN, ENG, EOGT, EP300, EVC, EVC2, FKTN, FLNA, FLT4, FOXC1, FOXF1, FOXH1, FOXP1, GATA4, GATA5, GATA6, GDF1, GJA1, GJA5, GPC3, HAND1, HAND2, HDAC8, HNRNP8, HOXA1, HRAS, JAG1, KDM6A, KMT2D, KRAS, KYN, LEFTY2, LZTR1, MED12, MED13L, MEGF8, MEIS2, MMP21, MYCN, MYO18B, MYRF, NAA15, NEXN, NF1, NIPBL, NKX2-5, NKX2-6, NODAL, NONO, NOTCH1, NOTCH2, NR2F2, NSD1, PITX2, PKD1L1, PLD1, PPP1CB, PRDM6, PRKD1, PTPN11, PUF60, RAB23, RAF1, RBM10, RECQL4, RERE, RIT1, SALL4, SMARCB1, SMC1A, SMC3, SOS1, SOS2, STAG2, STRA6, TAB2, TBX1, TBX20, TBX5, TFAP2B, TGDS, TLL1, TMEM94, TWIST1, ZEB2, ZFPM2, ZIC3

In caso di un preciso Sospetto Clinico è possibile richiedere pannelli genetici mirati che comprendono geni noti associati alla condizione in esame.

POSSIBILI RISULTATI DEL TEST

- Un risultato positivo significa che è stata identificata la presenza di una variante di significato clinico.
- Un risultato negativo significa che non è stata identificata alcuna variante di significato clinico. Questo non esclude del tutto l'eventuale predisposizione genetica alla malattia e non esclude la diagnosi che è basata su dati clinici.
- Un risultato incerto significa che è stata identificata la presenza di una o più varianti non associabili con certezza alla condizione clinica in esame. In questi casi, sarà possibile esaminare solamente le evidenze esistenti in letteratura senza possibilità di fornire un risultato conclusivo.

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



LIMITI DEL TEST

Il test non è in grado di rilevare:

- varianti nelle regioni introniche e UTR non coperte dall'analisi;
- alterazioni del numero di copie (CNV), grandi delezioni o duplicazioni;
- mosaicismi;
- tratti di ripetizioni mononucleotidiche;
- 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 stabiliti per garantire un'analisi accurata delle varianti, queste regioni non saranno quindi comprese nell'analisi.

L'interpretazione del significato clinico delle varianti genetiche è basata sulle conoscenze disponibili al momento dell'analisi e potrebbe cambiare col progredire delle conoscenze scientifiche.

In caso di pregresso trapianto di midollo osseo l'analisi su sangue periferico non fornirà un risultato corrispondente al profilo genetico del paziente (contattare il laboratorio per valutare eventuali matrici biologiche alternative).

TEMPI DI REFERTAZIONE

È prevista l'emissione del referto in circa 12-14 settimane. In alcuni 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.