



INFORMATIVA

Analisi molecolare del gene della SERPINA1

Nella relazione di cura fra medico e paziente è importante che vi siano dei momenti in cui confrontarsi sulle scelte di salute: in particolare, è suo diritto ricevere tutte le informazioni necessarie per poter scegliere in modo consapevole.

Questo documento ha lo scopo di affiancare il professionista nel fornirle un'informazione corretta sul test che vostro/a figlio/a / la persona della quale lei è tutore/rappresentante sta per eseguire, affinché possiate/possa esprimere una scelta libera e informata.

1. Breve informativa sulle basi genetiche della patologia:

Il gene della SERPINA1, localizzato sul cromosoma 14q32.1, codifica per una proteina chiamata alfa1-antitripsina (A1AT). L'A1AT viene sintetizzata prevalentemente nel fegato e rilasciata nel siero dove ha, in condizioni di normalità, una concentrazione compresa tra 90 e 200 mg/dL. Il suo principale effetto è a livello dei polmoni dove svolge un ruolo protettivo.

Infatti i nostri polmoni sono quotidianamente esposti ad una serie di sostanze irritanti che provengono dall'aria respirata, inoltre in caso di infezione sono aggrediti da enzimi prodotti dai globuli bianchi (in particolare l'Elastasi) che nel tentativo di proteggerci dall'infezione in corso possono provocare un danno ai tessuti del nostro organismo. Il compito dell'Alfa1-Antitripsina è frenare l'azione di questi enzimi ed evitare che essi danneggino gravemente il tessuto polmonare.

Il deficit di Alfa-1-antitripsina (A1ATD) è una malattia genetica rara. La prevalenza nella popolazione dell'Europa Occidentale è circa 1/ 2500. E' caratterizzata da bassi livelli di A1AT nel siero, la proteina viene prodotta in modo alterato e non è in grado di svolgere correttamente la sua funzione. E' importante sottolineare che essere portatori di deficit di Alfa1-Antitripsina non significa essere ammalati, ma soltanto avere un maggior rischio di sviluppare alcune malattie di cui le più importanti e più frequenti sono l'enfisema polmonare e le bronchiectasie.

2. Informazioni sul test

L'analisi genetica molecolare è il test che analizza frammenti di DNA estratto da un prelievo di sangue periferico/tampone buccale. Il test serve ad identificare l'anomalia presente nel patrimonio genetico dei portatori sani di A1ATD

A questo esame dovrebbero sottoporsi:

- I pazienti con dosaggio sierico della proteina al di sotto della norma
- I pazienti con enfisema polmonare o con cosiddetta broncopneumopatie cronica ostruttiva (BPCO) soprattutto se comparse in giovane età (dai 30 anni in poi) .
- I pazienti con altre patologie polmonari come asma bronchiale, bronchiectasie e pneumotorace recidivante che alcune volte sono in rapporto anche al deficit di Alfa1- Antitripsina.



3. Finalità del test:

Lo scopo dell'analisi è quello di identificare eventuali mutazioni genetiche specifiche per il gene SERPINA1. Nel suo caso con questo test è possibile:

1. Identificare i soggetti portatori sani di varianti deficitarie della proteina A1AT.
2. Confermare il fenotipo clinico nel paziente affetto da malattia polmonare.

4. Possibili risultati del test:

Risultato negativo:

- **Assenza di mutazione** fra quelle analizzate: la probabilità di essere portatore non si azzerava ma diminuisce drasticamente.

Risultato positivo:

- **Identificazione di una mutazione/due mutazioni** nel gene della SERPINA1, questo significa che il soggetto è portatore sano (eterozigote). In questo caso il risultato sarà commentato in sede di consulenza genetica.

5. Possibili limiti del test:

Si ricorda che, in assoluto, gli studi sul DNA non costituiscono un test diagnostico definitivo per tutti i casi e non sono esenti da possibilità di errore diagnostico. Tali errori possono essere dovuti a scambio di campioni, errori di identificazione e ad errori di definizione del genotipo. Questi ultimi possono derivare da tracce di contaminazione nelle reazioni, da contaminazione dei campioni in esame da DNA estraneo, da rare varianti genetiche che possono interferire con l'analisi, da risultati falsi negativi o falsi positivi (1% probabilità di errore diagnostico).

6. Conservazione campione biologico e dati genetici

Il suo campione biologico verrà conservato presso il Laboratorio di Genetica Medica per il periodo di tempo strettamente necessario all'eventuale verifica dei risultati, salvo diversa disposizione da Lei espressa nell'allegato consenso informato al trattamento dei dati genetici e potrà essere utilizzato per controlli di qualità interni ed esterni in forma anonima. I suoi dati genetici verranno conservati presso il Laboratorio secondo quanto previsto dalla normativa vigente.

7. Modalità e tempi di consegna dei referti

I risultati vengono immediatamente comunicati all'interessato/a dal medico specialista che ha richiesto il test, secondo i tempi concordati (tempo di risposta circa 21 giorni lavorativi), definendo quindi le modalità di ritiro del referto.

A chi chiedere ulteriori informazioni: Dott.ssa Cristina Curcio Tel: 02 55036611