

## INFORMATIVA E CONSENSO ALL'ANALISI MOLECOLARE PER LA PREDISPOSIZIONE GENETICA ALLA CELIACHIA

Gentilissimo/a Signore/a,

nel modulo di consenso informato che Le accludiamo troverà alcune informazioni sull'analisi genetica per la suscettibilità all'intolleranza al glutine e quindi allo sviluppo della celiachia.

### Aspetti generali

La celiachia o morbo celiaco è una patologia cronica autoimmune e multifattoriale dell'intestino tenue causata dall'intolleranza permanente al glutine, una sostanza che si forma dall'unione, in presenza di acqua, delle proteine gliadina e glutenina contenute in cereali e derivati quali frumento, orzo, farro, cous-cous, segale, etc. La frequenza in Italia è circa 1 su 100 individui. La celiachia rientra tra le malattie da malassorbimento, poiché i villi della mucosa intestinale sono appiattiti e impediscono l'assorbimento efficace di sostanze nutritive, vitamine e sali minerali. Attualmente l'unica terapia è la dieta senza glutine, che se seguita rigorosamente porta alla remissione della malattia.

La celiachia ha una forte componente genetica che predispone un individuo, che assume glutine con la dieta (fattore ambientale), a sviluppare la malattia. Nel complesso di istocompatibilità HLA vi sono due geni DQA1 e DQB1, ciascuno in duplice copia, che codificano rispettivamente la catena alfa e beta di un eterodimero (proteina formata da due subunità diverse) presente sulla superficie di alcune cellule del sistema immunitario. Se un individuo presenta gli alleli DQA1\*05 e DQB1\*02 produce l'eterodimero chiamato DQ2 (circa l'80% dei celiaci è DQ2). Gli alleli DQA1\*03 e DQB1\*03:02 codificano l'eterodimero DQ8 (10% dei celiaci). Tra i celiaci vi sono anche individui DQA1\*05 negativi, ma DQB1\*02 positivi che hanno, quindi, solo la catena beta di DQ2 (5% dei celiaci). I geni DQA1 e DQB1 sono fortemente associati al gene DRB1. Gli alleli DRB1 non influenzano il rischio di celiachia ma possono essere utili per convalidare i risultati del test.

### Limiti del test

Gli studi sul DNA non sono esenti da possibilità di errore diagnostico. Tali errori possono derivare da limiti di sensibilità delle metodiche applicate, tracce di contaminazione nelle reazioni di amplificazione (PCR), rare varianti genetiche che possono interferire con l'analisi.

### Tempi di risposta

Il risultato dell'analisi è disponibile dopo 10 giorni dall'arrivo del campione in laboratorio, tuttavia problemi tecnici legati alle procedure di laboratorio possono ritardare l'analisi e la risposta di qualche giorno.

### Tipologia di prelievo

L'analisi molecolare viene eseguita su DNA estratto da linfociti di sangue periferico raccolto in provette con EDTA o cellule della mucosa orale prelevate mediante tampone cotonato a secco.

### Conservazione del materiale biologico

Il materiale biologico residuo viene conservato per 6 mesi dalla conclusione dell'analisi.

## INFORMATIVA E CONSENSO ALL'ANALISI MOLECOLARE PER LA PREDISPOSIZIONE GENETICA ALLA CELIACHIA

Letta e compresa l'informativa, di cui mi è stata consegnata copia,

Il/la sottoscritto/a \_\_\_\_\_ nato/a il \_\_\_\_/\_\_\_\_/\_\_\_\_

a \_\_\_\_\_ (Prov \_\_\_\_ ) residente a \_\_\_\_\_ (Prov \_\_\_\_ )

via \_\_\_\_\_ n° \_\_\_\_ CAP \_\_\_\_\_ tel \_\_\_\_\_

**A nome proprio**

**In qualità di:**  genitore  coniuge  tutore **in caso di minore o di persona non in grado di esprimere il proprio consenso, compilare anche la parte sottostante** *(nel caso di un minore, il consenso deve essere manifestato da chi esercita legalmente la potestà ovvero nel caso di un soggetto incapace di agire da chi esercita la curatela o la tutela)*

Nome e Cognome \_\_\_\_\_ nato/a il \_\_\_\_/\_\_\_\_/\_\_\_\_

a \_\_\_\_\_ (Prov \_\_\_\_ ) residente a \_\_\_\_\_ (Prov \_\_\_\_ )

via \_\_\_\_\_ n° \_\_\_\_ CAP \_\_\_\_\_ tel \_\_\_\_\_

richiede che venga eseguita/o

l'analisi PER LA PREDISPOSIZIONE GENETICA ALLA CELIACHIA

E dichiara di essere consapevole dei limiti diagnostici legati alla tecnica

Data: \_\_\_\_/\_\_\_\_/\_\_\_\_

Firma del/la paziente/genitore/tutore \_\_\_\_\_

Nome di chi ha raccolto il consenso \_\_\_\_\_

Firma di chi ha raccolto il consenso \_\_\_\_\_

## INFORMATIVA E CONSENSO ALL'ANALISI MOLECOLARE PER LA PREDISPOSIZIONE GENETICA ALLA CELIACHIA

Inoltre,

1)  ACCONSENTE  NON ACCONSENTE

A che i risultati delle analisi sui campioni biologici siano comunicati a:

Cognome e Nome \_\_\_\_\_

Cognome e Nome \_\_\_\_\_

2)  ACCONSENTE  NON ACCONSENTE

A che i suoi campioni biologici siano conservati e trattati per finalità di ricerca medico-scientifica e/o per attività volte al miglioramento della qualità dei risultati delle analisi di laboratorio

3)  ACCONSENTE  NON ACCONSENTE

A che i suoi dati anonimizzati ed i relativi risultati genetici siano condivisi con altri centri in attività di collaborazione.

4)  ACCONSENTE  NON ACCONSENTE

Ad essere informato in merito ad eventuali nuovi risultati o possibilità diagnostiche derivanti dai suddetti studi o ricerche.

5)  ACCONSENTE  NON ACCONSENTE

Ad essere informato in merito a eventuali risultati inattesi rispetto a quelli per le quali erano state effettuate le analisi richieste

Data: \_\_\_/\_\_\_/\_\_\_

Firma del/la paziente/genitore/tutore \_\_\_\_\_

Nome di chi ha raccolto il consenso \_\_\_\_\_

Firma di chi ha raccolto il consenso \_\_\_\_\_

**REVOCO** il consenso sopra espresso al punto [1], al punto [2], al punto [3], al punto [4], al punto [5]

Data: \_\_\_/\_\_\_/\_\_\_

Firma del/la paziente/genitore/tutore \_\_\_\_\_

Firma di chi ha raccolto la revoca \_\_\_\_\_