

CONSENSO ALLA DIAGNOSI MOLECOLARE DI BETA-THALASSEMIA (PRINCIPALI MUTAZIONI)

Gentilissimo/a Signore/a,

nel modulo di consenso informato che Le accludiamo troverà alcune informazioni sugli aspetti clinici, sull'analisi genetica di beta-talassemia, sul trattamento dei dati sensibili, genetici e sulla conservazione del campione biologico.

Aspetti clinici

Si definiscono talassemie disordini patologici relativi alla mancata (variante^o) o alla ridotta (variante+) sintesi delle catene globiniche (alfa, beta e delta) che compongono l'emoglobina (Hb) umana, ovvero la proteina localizzata nei globuli rossi del sangue in grado di trasportare l'ossigeno attraverso l'organismo. Questa categoria di malattie monogeniche (l'insorgenza della malattia è legata all'alterazione di un singolo gene e si presentano come patologie con ereditarietà familiare) sono classificate a diversi livelli:

- Clinico: gravità di insorgenza della talassemia.
- Genetico: riferito alla tipologia di catena globinica coinvolta.
- Molecolare: sulla base della mutazione del gene globinico specifico.

In esse si distingue la beta-talassemia la cui espressione clinica in soggetti omozigoti (entrambi alleli mutati per medesima mutazione) ed eterozigoti composti (portatori di due mutazioni in eterozigosi, ovvero un allele mutato e uno normale, nel gene beta-globinico) si manifesta con anemia causata dalla distruzione nel midollo osseo dei precursori dei globuli rossi. I primi sintomi della malattia sono rilevabili già a sei mesi dalla nascita con ingrossamento del fegato e milza (epatosplenomegalia) e alterazioni ossee.

Una soluzione temporanea per il trattamento della beta-talassemia consiste in trasfusioni periodiche le quali permettono di eliminare il ferro accumulatosi; al contrario una cura a tale patologia prevede il trapianto che nell'80-90% dei casi porta ad una guarigione dell'affetto. Un portatore sano, pur essendo clinicamente asintomatico, presenterà una riduzione del volume dei globuli rossi, dell'emoglobina media e un aumento dell'HbA₂ (componente minore dell'emoglobina umana).

L'incidenza della beta-talassemia è equivalente all'1,5% della popolazione mondiale con circa 90.000 portatori sani (ovvero non presentano i sintomi della malattia) e 400.000 affetti entrambi distribuiti nelle aree geografiche precedentemente interessate da casi malarici (l'eterozigosi risulta essere un fattore protettivo per l'infezione da Plasmodium falciparum) come bacino Mediterraneo, Medio Oriente, Sud-Est Asiatico ed Estremo Oriente. In Italia si contano circa 5-6.000 malati di cui 1.000 nella sola Sardegna.

Aspetti genetici

La beta-talassemia, è una patologia autosomica recessiva che si presenta con una ridotta (beta+) o assente (beta^o) produzione della catena beta dell'HbA (componente maggiore dell'emoglobina umana). Le alterazioni a carico del gene beta-globinico, responsabili dell'insorgenza della beta-talassemia, si identificano con mutazioni puntiformi (sostituzione, inserimento o perdita di un nucleotide, ovvero l'unità fondamentale della molecola di DNA) o delezioni grossolane (perdita di un maggior numero di nucleotidi) ed entrambe le tipologie mutazionali coinvolgono diversi livelli di espressione del suddetto gene. Il test oggetto del presente consenso permette la rilevazione delle principali mutazioni del gene della beta-globina.

Il risultato dell'analisi è disponibile entro 10 giorni dall'arrivo del campione in laboratorio.

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 e, in diagnosi prenatale, contaminazione materna dei campioni fetali.

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

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 genetica delle principali 25 mutazioni del gene della beta-globina

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 _____

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 _____