

CONSENSO

ANALISI MOLECOLARE DEL GENE JAK2 (RICERCA MUTAZIONE V617F)

Gentilissimo/a Signore/a,

nel modulo di consenso informato che Le accludiamo troverà alcune informazioni sugli aspetti clinici, sull'analisi genetica del gene JAK2, sul trattamento dei dati sensibili, genetici e sulla conservazione del campione biologico.

Aspetti clinici

Con il nome di Sindromi Mieloproliferative Croniche (SMC) si intende un insieme di malattie a carico del midollo osseo caratterizzate da un'incontrollata proliferazione di cellule staminali che provoca un aumento delle cellule del sangue. All'interno di questa famiglia si distinguono la leucemia mieloide cronica (LMC) caratterizzata dalla presenza nelle cellule del cromosoma Philadelphia (Ph) e le SMC Ph negative di cui fanno parte la policitemia vera (PV), la trombocitemia essenziale (TE) e la mielofibrosi idiopatica (MI). Nella policitemia vera la proliferazione incontrollata riguarda prevalentemente le cellule che danno origine ai globuli rossi; nella trombocitemia essenziale i precursori delle piastrine mentre nella mielofibrosi idiopatica sono coinvolti i precursori dei globuli bianchi e delle piastrine con accumulo di tessuto connettivo nel midollo.

L'immissione nel circolo ematico di abnormi quantità di globuli rossi e/o piastrine può portare a pericolose complicanze, quali trombosi venose e arteriose.

Aspetti genetici

Negli ultimi anni sono stati fatti notevoli progressi nella patogenesi delle sindromi mieloproliferative croniche Philadelphia negative con la scoperta della mutazione V617F del gene Janus Kinase-2 (JAK2). Il gene JAK-2 codifica per una proteina ad attività tirosin-chinasica che svolge un ruolo fondamentale nella proliferazione prevalentemente delle cellule progenitrici dei globuli rossi, ma anche delle piastrine e dei globuli bianchi. La mutazione V617F del gene JAK-2 consiste nella sostituzione dell'aminoacido valina con una fenilalanina che induce un aumento dell'attività tirosin-chinasica con proliferazione non più controllata di cellule progenitrici e aumento del numero di globuli rossi, piastrine e globuli bianchi circolanti. La mutazione V617F è riscontrata in oltre il 90% di casi di policitemia vera, nel 40-50% dei casi di trombocitemia essenziale e nel 50% dei casi di mielofibrosi idiopatica.

L'analisi è basata su tecnologia Real Time Pcr, per l'identificazione della mutazione V617F del gene JAK2; il test è qualitativo e consente di definire se il paziente è portatore o meno della mutazione.

Il risultato dell'analisi di I livello è disponibile entro 15 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).

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

la ricerca della mutazione V617F del gene JAK2.

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 _____