



NOTA INFORMATIVA PER L'ESECUZIONE DI TIPIZZAZIONE HLA-B

I test genetici rappresentano l'indagine del DNA, dell'RNA o dei cromosomi, finalizzata principalmente ad individuare o ad escludere:

- mutazioni associate a patologie genetiche;
- varianti polimorfiche responsabili della predisposizione genetica a malattie multifattoriali;
- la sensibilità/resistenza individuale a specifici trattamenti farmacologici.

Sulla superficie delle cellule umane esistono, proteine, chiamate antigeni, tipiche di ogni singolo individuo. L'insieme di queste proteine antigeniche, responsabili del rigetto degli organi trapiantati, prende il nome di sistema di istocompatibilità o HLA (Human Leukocyte locus A). La formazione degli antigeni di istocompatibilità è controllata da alcuni geni, localizzati sul braccio corto del cromosoma 6, che vengono trasmessi dai genitori ai figli secondo le leggi dell'ereditarietà.

Con un'analisi molecolare condotta sul DNA delle cellule del sangue è possibile tipizzare il Sistema HLA di un individuo.

Oggi si sono accertate numerose correlazioni esistenti tra gli alleli HLA di classe I ed alcune malattie autoimmuni, malattie causate da una reazione dell'organismo contro suoi stessi componenti come, ad esempio, molte malattie reumatiche.

La correlazione più significativa è stata riscontrata nella spondiloartrite anchilosante in cui l'antigene HLA-B*27 è stato ritrovato in circa l'80 - 90% dei casi, mentre è presente solamente in meno del 10% dei soggetti normali.

La tipizzazione HLA nel campo della farmacogenetica studia, invece, come particolari differenze genetiche in un individuo possano influenzare la variabilità della sua risposta a determinati farmaci; in tal senso, diventa possibile ridurre o evitare gli effetti collaterali indotti da un farmaco e riconducibili ad una intolleranza geneticamente determinata.

Nel caso di terapia antiretrovirale con Abacavir, è stato dimostrato che l'allele HLA-B*57:01 ha un significato altamente predittivo per l'individuazione dei soggetti ipersensibili a maggior rischio di reazioni avverse. Grazie all'introduzione del test farmacogenetico sono stati drasticamente ridotti i casi di ipersensibilità e reazioni avverse al farmaco.

Le analisi vengono eseguite presso la UO di Genetica e la consegna dei risultati avviene di norma entro 28 giorni.

Per informazioni è possibile contattare l'U.O. di Genetica ai seguenti recapiti:

tel. 031-5859087 031-5859907

e-mail citogenetica@hsacomo.org



AZIENDA OSPEDALIERA OSPEDALE SANT'ANNA DI COMO

INFORMATIVA SUL TRATTAMENTO DI DATI GENETICI

(art. 13 del Codice in materia di protezione dei dati personali e Autorizzazione del Garante al trattamento dei dati genetici)

Gentile signora/e,

L'Azienda Ospedaliera desidera informarla che utilizza il Suo materiale biologico, i Suoi dati anagrafici e genealogici e le informazioni sul Suo stato di salute e su quella dei Suoi familiari soltanto nella misura in cui questi sono indispensabili per le attività necessarie a determinare i risultati del *test* da Lei richiesto e per fornirLe un'appropriata consulenza genetica.

A tal fine, i campioni e i dati da Lei forniti e quelli sulla Sua costituzione genetica risultanti dal *test* sono trattati con modalità, anche informatizzate, soltanto dal personale del Laboratorio incaricato di svolgere le procedure connesse all'esecuzione del *test*.

Dopo l'esecuzione del *test* i Suoi campioni biologici vengono conservati presso il Laboratorio per il periodo di tempo strettamente necessario all'eventuale verifica dei risultati, salvo che Lei acconsenta alla loro conservazione per un periodo più lungo per scopi di ricerca scientifica, secondo quanto illustrato nel modulo che Le verrà sottoposto. Anche i risultati del *test* sono conservati presso il Laboratorio in conformità ai vigenti obblighi normativi sulla conservazione dei documenti diagnostici (*attualmente è in vigore la circolare del Ministero della Sanità n. 61 del 19 dicembre 1986, che indica che la documentazione diagnostica di laboratorio deve essere conservata per venti anni*).

Tali risultati verranno forniti a Lei o alle persone da Lei delegate per iscritto e potranno essere portati a conoscenza di terzi soltanto su Sua indicazione. I medesimi risultati non saranno comunicati ad altri soggetti, salvo che, sulla base di una specifica richiesta fondata su adeguata documentazione sanitaria, risultino indispensabili per la tutela della salute di un Suo familiare.

I campioni biologici prelevati e i dati che La riguardano sono indispensabili per lo svolgimento del *test*: senza di essi non sarà possibile eseguirlo.

Dall'esecuzione del *test* da Lei richiesto potrebbero essere ottenuti risultati inattesi (ad es. informazioni su rapporti di consanguineità, o relativi alla possibilità di sviluppare malattie su base genetica). Queste informazioni Le verranno quindi fornite su Sua indicazione, evidenziando, tra esse, quelle eventualmente utili per la cura della Sua salute o per consentirLe di adottare una scelta riproduttiva consapevole.

Lei potrà in ogni caso e in qualsiasi momento conoscere tutti i dati che La riguardano, sapere come sono stati acquisiti, verificare se sono esatti, completi ed aggiornati, nonché far valere ogni altro Suo diritto al riguardo, scrivendo all'Azienda Ospedaliera "Ospedale Sant'Anna" – Via Napoleona 60 – 22100 COMO, o contattando il Responsabile del Reparto o del Servizio che Le eroga la prestazione.

CONSEGNARE COPIA AL PAZIENTE