



AZIENDA OSPEDALIERA OSPEDALE SANT'ANNA DI COMO

NOTA INFORMATIVA ALL'ESECUZIONE DI ANALISI MOLECOLARE PER EMOCROMATOSI

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.

L'emocromatosi è la malattia ereditaria più comune nel mondo occidentale e presenta una prevalenza pari a 2-5:1.000 nelle popolazioni europee. Si calcola che circa 1 persona su 10 circa sia portatrice sana della malattia.

Essa determina un progressivo accumulo di ferro nell'organismo con conseguenti danni principalmente a carico del fegato, pancreas e cuore. L'accumulo anormale di ferro si sviluppa nel corso degli anni e in genere si manifesta clinicamente nella quarta-quinta decade di età e nelle donne in età postmenopausale.

Si riconoscono oggi diverse forme geneticamente distinte di emocromatosi: tuttavia la forma più comune (tipo 1) è dovuta a un difetto del gene HFE e le mutazioni più frequenti sono la C282Y e H63D.

Nel nostro laboratorio vengono indagate queste due mutazioni e, in aggiunta, la mutazione S65C.

E' una patologia a trasmissione autosomica recessiva (= generalmente è necessaria l'alterazione di entrambe le copie del gene HFE affinché la malattia possa manifestarsi). Esiste quindi una condizione di "portatore sano" ed una di "malato". Per essere malato occorre avere ereditato il difetto da entrambi i genitori, mentre i portatori hanno ereditato il difetto da un solo genitore.

L'esame molecolare del gene HFE consente di verificare queste condizioni.

Bisogna ricordare che l'emocromatosi non dovrebbe essere diagnosticata o esclusa solo sulla base del risultato del test genetico, ma sono necessari esami biochimici ed un'attenta valutazione clinica.

I risultati di un test genetico possono riguardare, oltre al soggetto che lo ha eseguito, anche gli altri componenti del nucleo familiare, in quanto le anomalie genetiche possono essere ereditabili e/o trasmissibili.

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



Sede Legale: Via Napoleona, 60 – 22100 COMO codice fiscale e partita iva: 02166380135

PEC: protocollo@pec.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