 <p>SERVIZIO SANITARIO REGIONALE EMILIA-ROMAGNA Azienda Unità Sanitaria Locale della Romagna</p> <p><b>U.O. Genetica Medica</b></p>	<p><b>Informativa per analisi molecolare alleli HLA associati a malattie</b></p>	<p>Rev.00 del 13/02/2018</p> <p><b>S P02_15</b> Pagina 1 di 2</p>
--	--	---

## **INFORMATIVA PER TEST GENETICO DI SUSCETTIBILITA' A PATOLOGIE HLA ASSOCIATE E FARMACO INDOTTE**

Gent.ma Signora /Gent.mo Sig,

il suo Medico le ha richiesto un test genetico nell'ambito della diagnostica di patologie autoimmuni (o di suscettibilità a reazioni avverse a farmaco).

Per tutti i test genetici è sempre necessario che chi vi si sottopone sappia esattamente significato e limiti del test che sta eseguendo e che dia il proprio consenso dopo l'adeguata informazione. Il medico che raccoglie il consenso assume anche la responsabilità di interpretare il risultato e spiegarglielo in modo adeguato.

La presente breve informativa riassume i principali aspetti del test e deve essere fornita nel corso di un colloquio dal medico richiedente, al quale potrà richiedere tutti i chiarimenti che riterrà opportuni. La legga con attenzione prima di firmare il consenso.

### **In cosa consiste il test?**

Su campione ottenuto da semplice prelievo di sangue venoso verrà estratto il DNA e ricercate le sequenze che codificano per gli specifici antigeni HLA che vengono indagati.

### **Cosa sono gli antigeni HLA ?**

Come sui globuli rossi sono presenti gli antigeni del sistema ABO e Rh, sui globuli bianchi e su tutte le altre cellule sono presenti gli antigeni HLA (Antigeni Leucocitari Umani).

Gli antigeni HLA sono molto più numerosi dei comuni gruppi sui globuli rossi e identificano in modo molto più preciso le singole persone, tanto che sono stati utilizzati anche per test di paternità. La loro funzione è molto rilevante nella risposta immunologica anticorpale e cellulare.

### **Perché è stato richiesto di determinare i miei antigeni HLA?**

Per il ruolo fondamentale che gli antigeni HLA hanno nella risposta immune essi condizionano la risposta individuale ad antigeni estranei, ma talora anche ad antigeni propri (autoimmunità).


Molte malattie autoimmuni hanno una componente di predisposizione genetica alla quale contribuiscono specifici tipi di antigeni HLA; infatti, si osserva la frequenza di alcuni antigeni HLA è statisticamente più alta in persone affette da certe malattie autoimmuni rispetto alla popolazione generale.

Il suo Medico ha pertanto richiesto il test per determinare se Lei abbia una predisposizione genetica per una specifica malattia che ha sospettato clinicamente o per la quale sussiste per Lei un rischio incrementato in base alla familiarità.

Talora il test è indicato dallo specialista infettivologo prima di intraprendere una specifica terapia antivirale per la quale vi è predisposizione genetica associata HLA a reazioni di ipersensibilità al farmaco.

### **Il test potrà chiarire se ho davvero la malattia sospettata?**

Il test identifica se vi sia la predisposizione genetica alla malattia: il medico richiedente terrà conto di tutti gli elementi clinici e di laboratorio, incluso il risultato del test HLA, per formulare una diagnosi o comunque per gestire nel modo più adeguato la problematica clinica. In generale la capacità del test di "predire" la malattia non è elevato, perché gli antigeni ricercati sono presenti con frequenza non rara nella popolazione generale, ma la forza nell'escludere la diagnosi (potere predittivo negativo) è elevata, perché la predisposizione conferita è elemento pressoché necessario perché si possa sviluppare la patologia. Il risultato dell'analisi richiede una valutazione da parte del medico che glielo ha richiesto: potrà discutere con lui il significato del risultato ottenuto e le relative

 <p>SERVIZIO SANITARIO REGIONALE EMILIA-ROMAGNA Azienda Unità Sanitaria Locale della Romagna</p> <p><b>U.O. Genetica Medica</b></p>	<p align="center"><b>Informativa per analisi molecolare alleli HLA associati a malattie</b></p>	<p align="right">Rev.00 del 13/02/2018</p> <p align="right"><b>S P02_15</b> Pagina 2 di 2</p>
--	---	---

conseguenze sulla gestione clinica della patologia o del rischio di svilupparla. La consulenza genetica da parte di un genetista è comunque disponibile se il suo medico ne ravviserà la necessità..

### **Quali sono le patologie che associano a specifici antigeni HLA?**

Le malattie associate a specifici antigeni HLA sono essenzialmente malattie autoimmuni. Le malattie più fortemente correlate a specifici antigeni HLA sono la malattia celiaca (DQ2/DQ8/DQB1\*02), le spondiloartriti (B27), la psoriasi cutanea ed articolare (Cw6, B27 eDRB1\*07), alcune malattie infiammatorie dell'occhio come uveiti anteriori (B27), la corioretinopatia di Birdshot (A29) e la malattia di Bechet (B51). Anche numerose altre malattie, come il diabete mellito di tipo I, l'artrite reumatoide e la narcolessia, si associano a specifici alleli HLA, ma con minore rilevanza nell'iter diagnostico e vengono quindi richiesti più raramente in situazioni particolari. Infine la predisposizione a sviluppare reazione di ipersensibilità al farmaco Abacavir si associa fortemente all'allele HLA B57:01.

### **Il risultato potrà essere inviato sul mio fascicolo elettronico e il medico potrà leggere il risultato dal suo ambulatorio?**

Tutti i risultati ottenuti dalle analisi genetiche sono da considerarsi strettamente confidenziali e sottoposti al vincolo del segreto professionale. Il livello di privacy per i test genetici è il più elevato e pertanto i risultati non potranno essere resi disponibili ad altri medici dell'Azienda, né inviati al suo fascicolo elettronico. I dati saranno accessibili solo al personale autorizzato, limitatamente ai dati e alle operazioni indispensabili per la corretta esecuzione del test, rispettando le specifiche garanzie previste ai sensi del D.L. N°196/03 e delle specifiche autorizzazioni del Garante della Privacy per il trattamento del dato genetico.