

INFORMATIVA PER L'ESECUZIONE DEL TEST GENETICO DEI POLIMORFISMI DEL GENE LCT PER LA PREDISPOSIZIONE ALL'INTOLLERANZA AL LATTOSIO

(in accordo all'art.13 del D.lgs n.196 del 30 giugno 2003 e successive modifiche)

COSA E' L'INTOLLERANZA AL LATTOSIO

L'intolleranza al lattosio si manifesta quando viene a mancare la lattasi, un enzima presente nell'intestino tenue.

La funzione della lattasi consiste nello scindere il lattosio, il principale zucchero del latte, nei suoi due zuccheri semplici: galattosio e glucosio. Il primo è essenziale per la formazione delle strutture nervose nel bambino, il secondo rappresenta il substrato energetico primario dell'organismo.

In caso di carenza o mancanza totale di questo enzima, il lattosio non viene digerito e rimane nell'intestino crasso dove viene fermentato dalla flora batterica intestinale con conseguente produzione di gas, acqua e acidi.

I principali sintomi di chi è affetto da intolleranza al lattosio sono: diarrea, nausea, gonfiore e dolore addominale, flatulenza, meteorismo, digestione lenta, stanchezza e sfoghi cutanei. Questi sintomi insorgono da 30 minuti a 2 ore dopo l'ingestione di alimenti che contengono lattosio, ma possono essere differenti da soggetto a soggetto, poiché la loro gravità dipende dal grado di carenza di produzione della lattasi da ciascun individuo.

Il lattosio è presente in diversi tipi di latte (mucca, asina e capra) oltre che al latte materno, e in tutti i prodotti derivanti dalla lavorazione del latte, quindi formaggio, burro, panna. Ciò che non tutti sanno è che esso viene spesso aggiunto ai cibi preparati e commerciali, anche i più insospettabili, quali carni, caramelle e surgelati.

IL TEST GENETICO

Nel 90% dei casi l'intolleranza al lattosio è riconducibile, nella popolazione caucasica, a una variazione del DNA: un polimorfismo C/T nella posizione -13910 nella regione regolatrice del gene per la lattasi (LCT). Il test genetico indica quindi se il soggetto è predisposto o meno a sviluppare un deficit dell'enzima lattasi (meglio definita ipolattasia) nel corso della vita. Se l'allele T è presente in omozigosi, ossia in entrambe le copie del gene, allora si ha una carenza di lattasi nei microvilli dell'intestino tenue. Negli individui eterozigoti T/C e negli omozigoti T/T l'attività della lattasi è invece sufficiente a garantire la digestione del lattosio.

La frequenza degli omozigoti CC nella popolazione Nord-Europea è di circa il 15-20%, mentre è di circa il 50% in alcune popolazioni Mediterranee (italiani, greci, spagnoli etc.).

Il test genetico finalizzato all'identificazione della variante -13910C>T nel gene della lattasi deve essere considerato un test di esclusione, utile cioè ad escludere il coinvolgimento della componente genetica nell'insorgenza di eventuali disturbi conseguenti all'ingestione di alimenti contenenti lattosio. I tempi di refertazione dell'analisi sono di circa 10 giorni lavorativi.

Il referto verrà inviato allo Specialista che ha richiesto l'analisi. La specificità e la sensibilità del test genetico sono superiori al 99%.

I tempi di refertazione dell'analisi sono di circa 10 giorni lavorativi.

Il test genetico verrà eseguito presso il Laboratorio Microgenomics S.r.l. sito in Via Fratelli Cuzio, 42 C/O Polo Tecnologico di Pavia – 27100 Pavia (PV) – Italia.

Ad avvenuta esecuzione del test, i campioni biologici verranno conservati presso il laboratorio Microgenomics srl per il periodo strettamente necessario all'eventuale verifica dei risultati. I risultati delle indagini verranno conservati presso il laboratorio in conformità alle vigenti normative in materia di conservazione dei documenti diagnostici (circolare del Ministero della Sanità n. 61/1986 che impone la conservazione della citata documentazione per 20 anni). Previo consenso, i dati genetici potranno essere comunicati a terzi soggetti solo per scopi di ricerca scientifica o statistica.

Il responsabile del trattamento dei dati personali è lo specialista che ha raccolto il consenso. A quest'ultimo potranno essere richieste informazioni relative all'analisi.

Di seguito viene fornito il modello di consenso.

ATTENZIONE

Il consenso informato dovrà essere redatto in 3 copie di cui una sarà conservata dallo Specialista richiedente, una copia dovrà essere consegnata al soggetto che si sottopone al test e infine una copia dovrà essere consegnata al laboratorio che esegue le analisi.

Nel caso in cui il soggetto che si sottopone al test intenda revocare il consenso, dovrà recarsi, con copia dello stesso, presso il laboratorio che ha accettato le prestazioni ed eseguito i prelievi.

INFORMATIVA PER L'ESECUZIONE DEL TEST DI TIPIZZAZIONE MOLECOLARE HLA PER LA SUSCETTIBILITA' ALLA CELIACHIA

(in accordo all'art.13 del D.lgs n.196 del 30 giugno 2003 e successive modifiche)

COSA E' LA MALATTIA CELIACA

La celiachia è una intolleranza alimentare causata da una ipersensibilità al glutine, una proteina presente nel grano e in molti altri cereali, quali segale, orzo, farro, avena, kamut.

Nei pazienti affetti da celiachia l'ingestione di cibo contenente glutine causa una reazione del sistema immunitario, che attacca le cellule dell'intestino tenue interferendo con l'assorbimento dei nutrienti presenti in questi alimenti.

I principali sintomi di chi è affetto da intolleranza al glutine sono: diarrea, gonfiore e dolore addominale, vomito, costipazione e perdita di peso dovuta al malassorbimento del cibo.

La celiachia non diagnosticata e non trattata può portare anche a gravi patologie. Durante l'infanzia, il periodo più importante per la crescita e lo sviluppo del bambino, può dare origine a problemi quali difficoltà di sviluppo e ritardi nella crescita; in età adulta si possono manifestare sintomi quali anemia, osteoporosi, depressione o ansia, infertilità, aborti spontanei, assenza di mestruazioni, ma anche patologie più gravi come dermatite erpetiforme, diabete e linfoma intestinale.

IL TEST GENETICO

Il test genetico per l'identificazione della malattia celiaca non è invasivo e viene eseguito sulle cellule della mucosa buccale, ottenute sfregando un tampone di cotone all'interno della bocca.

L'analisi consiste nella tipizzazione dei geni HLA ed è un test genetico di suscettibilità che valuta la maggiore o minore predisposizione di un individuo a sviluppare la malattia celiaca in base alla presenza/assenza di fattori di rischio (quali DQ2, DQ8).

La presenza degli alleli DQ2 e/o DQ8 determina un aumento del rischio di celiachia, a seconda delle diverse combinazioni, fino a circa 14 volte quello della popolazione generale, mentre l'assenza di alleli a rischio rende del tutto improbabile lo sviluppo della malattia.

DQ2 e DQ8 sono glicoproteine presenti sulla superficie di alcune cellule del sistema immunitario, formate da due catene diverse, alfa e beta, e perciò dette eterodimeri. Le catene alfa e beta sono codificate dai geni DQA1 e DQB1 rispettivamente.

Gli alleli DQA1*05 e DQB1*02 codificano per l'eterodimero DQ2 a rischio maggiore di celiachia, mentre gli alleli DQA1*03 e DQB1*03:02 per l'eterodimero DQ8 a rischio minore di celiachia.

Dei celiaci, più dell'80% ha un genotipo DQ2 (DQA1*05 e DQB1*02), 10% ha un genotipo DQ8, 5% è DQB1*02 positivo ma DQA1*05 negativo. In rari casi (circa 5%), la celiachia si manifesta anche in assenza di tali combinazioni genotipiche.

I geni HLA sono immutabili per tutta la vita. La specificità e la sensibilità del test genetico sono superiori al 99%.

In caso di esito positivo dell'analisi è fortemente consigliata l'esecuzione di un test invasivo (biopsia intestinale) in quanto le molecole HLA da sole non sono sufficienti a determinare la malattia. Essa infatti compare soltanto in seguito all'esposizione a fattori ambientali scatenanti e in presenza di altri fattori genetici.

I tempi di refertazione dell'analisi sono di circa 10 giorni lavorativi.

Il test genetico verrà eseguito presso il Laboratorio Microgenomics S.r.l. sito in Via Fratelli Cuzio, 42 C/O Polo Tecnologico di Pavia – 27100 Pavia (PV) – Italia.

Ad avvenuta esecuzione del test, i campioni biologici verranno conservati presso il laboratorio Microgenomics srl per il periodo strettamente necessario all'eventuale verifica dei risultati. I risultati delle indagini verranno conservati presso il laboratorio in conformità alle vigenti normative in materia di conservazione dei documenti diagnostici (circolare del Ministero della Sanità n. 61/1986 che impone la conservazione della citata documentazione per 20 anni). Previo consenso, i dati genetici potranno essere comunicati a terzi soggetti solo per scopi di ricerca scientifica o statistica.

Il responsabile del trattamento dei dati personali è lo specialista che ha raccolto il consenso. A quest'ultimo potranno essere richieste informazioni relative all'analisi.

Di seguito viene fornito il modello di consenso.

ATTENZIONE

Il consenso informato dovrà essere redatto in 3 copie di cui una sarà conservata dallo Specialista richiedente, una copia dovrà essere consegnata al soggetto che si sottopone al test e infine una copia dovrà essere consegnata al laboratorio che esegue le analisi. Nel caso in cui il soggetto che si sottopone al test intenda revocare il consenso, dovrà recarsi, con copia dello stesso, presso il laboratorio che ha accettato le prestazioni ed eseguito i prelievi.

CONSENSO INFORMATO PER L'ESECUZIONE DEI TEST GENETICI PER LE INTOLLERANZE ALIMENTARI

Pertanto, dopo aver letto e compreso l'informativa sull'esecuzione dell'indagine genetica, il/la sottoscritto/a

Nome _____ Cognome _____
Nato/a a _____ Prov _____ il _____ / _____ / _____
Residente in Via/Piazza _____ N _____ Città _____ Prov _____ CAP _____
CF _____ N. documento identificativo _____
Recapiti: Tel. _____ Mail _____

DICHIARA

di aver ricevuto informazioni sul test genetico, di aver compreso e valutato tutti gli aspetti citati nell'informativa, di aver compreso l'utilità e le finalità dell'analisi genetica durante il colloquio con il/la Dr./Dr.ssa _____ in data _____ / _____ / _____

E ACCONSENTE

quindi al prelievo di: saliva altro (indicare la tipologia di prelievo) _____

per l'analisi: **Polimorfismi del gene LCT (intolleranza al lattosio)**
 Tipizzazione HLA per suscettibilità alla celiachia

DICHIARA inoltre di:

Volere NON volere essere informato circa i risultati dell'analisi
 autorizzare NON autorizzare ai sensi dell'art.13 del D.lgs n.196 del 30 giugno 2003 al trattamento dei propri dati personali e sensibili, per le finalità e con le modalità descritte nell'informativa (tale consenso sarà considerato valido per ogni ulteriore accesso sino ad eventuale revoca o rettifica da parte dell'interessato)
 Volere NON volere che i dati ottenuti possano essere eventualmente utilizzati, nel rispetto della normativa vigente in materia di protezione dei dati personali, per scopi di ricerca statistica e/o studi epidemiologici.

Autorizza, inoltre, a fornire notizie relative allo stato di salute a:

nessuno
 Familiari (nome e cognome) _____
 Specialista (nome e cognome) _____

Il/La sottoscritto/a dichiara che quanto sopra corrisponde a verità e si impegna a comunicare tempestivamente ogni eventuale cambiamento di opinione in merito.

Luogo e data _____, _____ / _____ / _____ Firma del paziente _____

Dati Specialista referente:

Nome _____ Cognome _____
Ente/Struttura di provenienza _____
Tel. _____ Fax. _____ Mail _____

Firma e timbro dello specialista che ha raccolto il consenso _____ **timbro**

REVOCA DEL CONSENSO

Il/La sottoscritto/a _____ In data _____ / _____ / _____
REVOCA il consenso sopra riportato Firma del paziente _____

CONSENSO INFORMATO PER L'ESECUZIONE DEI TEST GENETICI PER LE INTOLLERANZE ALIMENTARI

(minori e persone con tutori legali)

Pertanto, dopo aver letto e compreso l'informativa sull'esecuzione dell'indagine genetica, il/la sottoscritto/a **genitore/tutore legale**:

Nome _____ Cognome _____
 Nato/a a _____ Prov _____ il _____ / _____ / _____
 Residente in Via/Piazza _____ N _____ Città _____ Prov _____ CAP _____
 CF _____ N. documento identificativo _____
 Recapiti: Tel. _____ Mail _____
 In qualità di _____ e quindi esercente la potestà su _____

DICHIARA

di aver ricevuto informazioni sul test genetico, di aver compreso e valutato tutti gli aspetti citati nell'informativa, di aver compreso l'utilità e le finalità dell'analisi genetica durante il colloquio con il/la Dr./Dr.ssa _____ in data _____ / _____ / _____

E ACCONSENTE

quindi al prelievo di: saliva altro (indicare la tipologia di prelievo) _____
 a cui sta sottoponendo il figlio, la figlia o la persona di cui è tutore legale

per l'analisi: **Polimorfismi del gene LCT (intolleranza al lattosio)**
 Tipizzazione HLA per suscettibilità alla celiachia

DICHIARA inoltre di:

Volere NON volere essere informato circa i risultati dell'analisi
 ai sensi dell'art.13 del D.lgs n.196 del 30 giugno 2003 al trattamento dei propri dati personali e sensibili, per le finalità e con le modalità descritte nell'informativa (tale consenso sarà considerato valido per ogni ulteriore accesso sino ad eventuale revoca o rettifica da parte dell'interessato)
 autorizzare NON autorizzare che i dati ottenuti possano essere eventualmente utilizzati, nel rispetto della normativa vigente in materia di protezione dei dati personali, per scopi di ricerca e/o studi epidemiologici.

Autorizza, inoltre, a fornire notizie relative allo stato di salute del minore a:

nessuno
 Familiari (nome e cognome) _____
 Medico (nome e cognome) _____

Il/La sottoscritto/a dichiara che quanto sopra corrisponde a verità e si impegna a comunicare tempestivamente ogni eventuale cambiamento di opinione in merito.

Luogo e data _____, _____ / _____ / _____ Firma del genitore/tutore _____

Dati Specialista referente:

Nome _____ Cognome _____
 Ente/Struttura di provenienza _____
 Tel. _____ Fax. _____ Mail _____

Firma e timbro dello specialista che ha raccolto il consenso _____

REVOCA DEL CONSENSO

Il/La sottoscritto/a _____ In data _____ / _____ / _____
REVOCA il consenso sopra riportato Firma del genitore/tutore/paziente _____

timbro