

Premessa

Le analisi genetiche comprendono le analisi di specifici geni, del loro prodotto o della loro funzione e ogni altro tipo di analisi del DNA, dell' RNA o dei cromosomi, al fine di identificare mutazioni nel patrimonio genetico che causano o predispongono allo sviluppo di malattie. Tutti i risultati delle analisi genetiche sono strettamente riservati e sottoposti al vincolo del segreto professionale e d'ufficio. Ogni tipo di materiale biologico prelevato viene conservato in modo anonimo ai sensi della legge sulla privacy (D.lgs. 30 giugno 2003, n°196) e la possibilità di risalire ai dati identificativi del campione è riservata solo al personale autorizzato.

Analisi genetica

Le talassemie sono un gruppo di disturbi ereditari dovuti ad alterazioni nella sintesi dei componenti di una molecola chiamata emoglobina. L'emoglobina è una grossa proteina contenuta nei globuli rossi, la cui funzione è quella di catturare l'ossigeno dai polmoni e trasportarlo nei diversi tessuti. L'emoglobina raccoglie anche l'anidride carbonica prodotta nei tessuti e la trasporta ai polmoni, dove viene eliminata. Le beta talassemie sono un gruppo eterogeneo di malattie che hanno in comune la sintesi difettosa delle catene beta dell'emoglobina. A causa della produzione difettosa di catene beta, le catene alfa si uniscono fra loro e formano degli aggregati che danneggiano la membrana del globulo rosso. Ne deriva la distruzione precoce dei precursori dei globuli rossi nel midollo (una condizione detta eritropoiesi inefficace) e, in misura minore, la loro distruzione nella milza (emolisi).

Finalità del test

Il gene che codifica per la beta globina è localizzato sul cromosoma 11. Si conoscono più di 150 alterazioni di questo gene che causano una beta talassemia. Quando entrambe le copie (materna e paterna) del gene sono difettose (una condizione detta omozigosi), si può avere talassemia major (con un quadro clinico più grave) oppure talassemia intermedia (una forma più lieve di talassemia). Le persone che possiedono una sola copia alterata del gene sono dette eterozigoti, e in genere non presentano alcun sintomo, o sintomi molto lievi. Queste persone sono in genere i portatori sani della malattia. La talassemia major si può manifestare nei figli solo se entrambi i genitori sono affetti da beta talassemia o sono eterozigoti. Per i figli di genitori eterozigoti esiste 1 probabilità su 4 di essere affetto da talassemia beta, e 1 probabilità su 2 di nascere eterozigote.

Descrizione del test

Presso il nostro laboratorio si procede con un saggio per l'identificazione delle 23 mutazioni più comuni del gene β -globina (presenti in Italia e nei paesi mediterranei, comprese le emoglobine HbC e HbS) basato sulla reazione a catena della polimerasi e sull'ibridazione inversa (kit β -globin StripAssay, marchiato CE-IVD, ditta NuclearLaser Medicine).

Benefici del trattamento

L'analisi è utile nella diagnosi della beta talassemia.

Limiti/Complicanze eventuali

È possibile che il risultato richieda, per una sua più corretta interpretazione, l'estensione dell'esame genetico ai familiari o l'applicazione di ulteriori indagini molecolari.

Eventuali alternative

Eventuali alternative al test possono essere proposte solo in casi specifici.