

## **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**

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).

## **Finalità del test**

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.

## **Descrizione del test**

Presso il nostro laboratorio si procede con un saggio per la tipizzazione molecolare di HLA-B27 basato sulla reazione a catena della polimerasi e sull'ibridazione inversa (kit HLA-B27 StripAssay , marchio CE-IVD, ditta NuclearLaser Medicine).

## **Benefici del trattamento**

L'analisi è utile per prevenire il rigetto di organi nei pazienti trapiantati e per la diagnosi di alcune patologie autoimmuni.

## **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.