

# Test genetici a scopo medico

IN QUALI CIRCOSTANZE È PREVISTO IL TEST GENETICO?

CONSULENZA GENETICA PROFESSIONALE

CHE COSA INDAGA IL TEST GENETICO?

LA TUA DECISIONE



# Test genetici a scopo medico

Tutti abbiamo ereditato dai nostri genitori una combinazione unica di geni. Questa costituzione originale e l'influenza di vari fattori ambientali nel corso della vita spiegano le differenze tra una persona e l'altra in termini di aspetto fisico, sensibilità a certi tipi di trattamento, predisposizione alle malattie, ecc.



I progressi scientifici ci permettono d'indagare il genoma umano e di raccogliere informazioni da esso. Ogni test di laboratorio condotto allo scopo di ottenere informazione su specifici aspetti dello status genetico di una persona è un test genetico.

*E' importante ricordare che per la stragrande maggioranza delle condizioni, i suoi geni influenzano solo in parte i rischi di svilupparle. Fattori come la sua storia medica, il suo stile di vita e l'ambiente giocano un ruolo importante.*

Il presente documento informativo è volto a fornire informazione di carattere generale sulla genetica e su quanto essa influenzi la nostra salute, ed inoltre a fornire indicazioni su come affrontare i test genetici.

### ■ ■ ■ In quali casi è previsto il test genetico?

Un test genetico eseguito all'interno del contesto medico può fornire informazioni importanti per la salute di una persona. Per l'esecuzione dei test genetici possono esserci diverse motivazioni mediche. Se il medico sospetta che possa svilupparsi una malattia genetica, può indirizzarvi verso un suo collega qualificato e specializzato nello studio, nella diagnosi e nel trattamento di persone che si sospetti abbiano o possano sviluppare una patologia genetica. L'origine del suo disturbo verrà valutato attentamente, così come verranno considerati eventuali suoi sintomi precedenti e dei suoi familiari. Se si sospetterà una specifica malattia genetica, Le verrà proposto, se disponibile, un test genetico per una diagnosi definitiva.



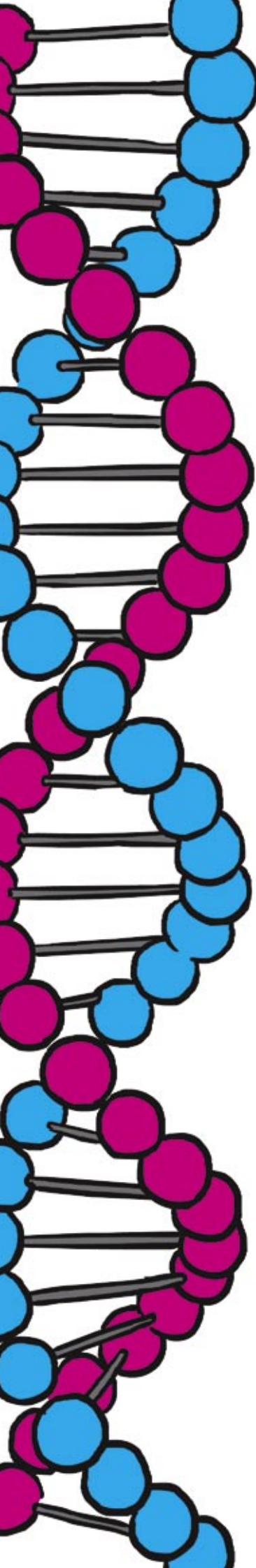
#### La necessità della consulenza genetica professionale

A causa del possibile importante impatto dei test genetici, si consiglia vivamente alle persone che stanno considerando di sottoporvisi, di richiedere una consulenza genetica. Questa è eseguita da professionisti formati appositamente e fornisce le informazioni necessarie che aiuteranno lei e la sua famiglia, nel caso sia quest'ultima a doverlo fare, a prendere la decisione appropriata. La consulenza genetica considererà la sua condizione e le sue esigenze, la informerà sulle diverse opzioni disponibili senza influenzare la sua decisione. I servizi di consulenza genetica possono fornire anche sostegno psicologico prima e, se decide di sottoporsi, dopo il test genetico aiutandola ad affrontare le conseguenze del risultato del test. Tale sostegno può includere anche la comunicazione e la spiegazione dei risultati del test ai membri della sua famiglia. La consulenza genetica supporta pertanto le persone prima, durante e dopo il test genetico.



Alcuni motivi fra i più comuni per prendere in considerazione l'effettuazione di un test genetico:

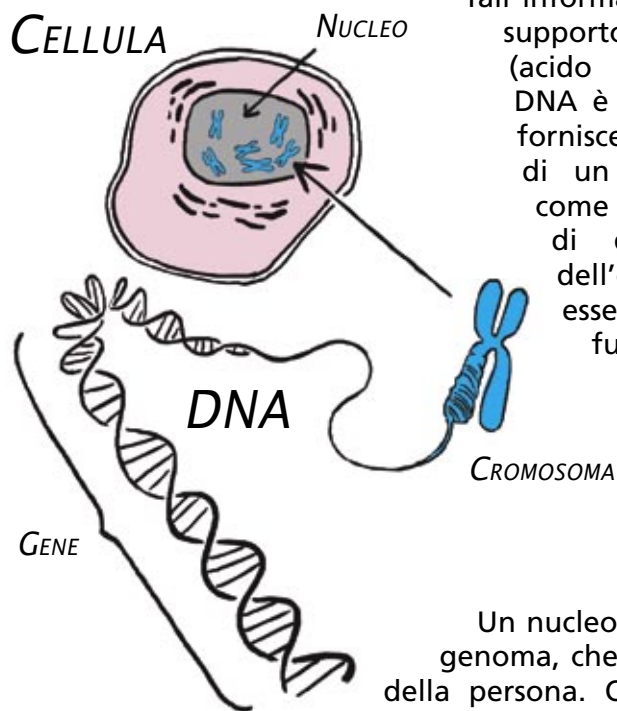
- Lei o il suo bambino/a presenta un sintomo di una malattia e vuole avere una diagnosi o trovare la causa biologica responsabile della malattia.
- Nella sua famiglia è presente una malattia genetica e vuole sapere se è a rischio di svilupparla nell'arco della sua vita.
- Nella sua famiglia è presente una malattia genetica o lei appartiene ad un gruppo o popolazione che presenta un alto rischio di sviluppare una specifica condizione genetica, e vuole sapere se può essere trasmessa ai suoi figli.
- Lei o il suo partner avete avuto diverse gravidanze non a termine.



## ■ ■ ■ Un po' di biologia ...

Ogni corpo umano ha diverse migliaia di miliardi di cellule, mattoni fondamentali di tutte le creature viventi. Le cellule sono la struttura del corpo. Esse convertono le sostanze nutritive dei prodotti alimentari in energia e svolgono diverse funzioni specializzate. Le cellule dello stesso tipo si uniscono e formano i tessuti che, a loro volta, unendosi formano gli organi. Esistono oltre 200 diversi tipi di cellule che compongono i muscoli, i nervi, i polmoni, il cuore, gli organi sessuali, il sangue, ecc.

La maggior parte delle cellule hanno un nucleo nel quale sono memorizzate tutte le informazioni necessarie per lo sviluppo e il corretto funzionamento dell'organismo.

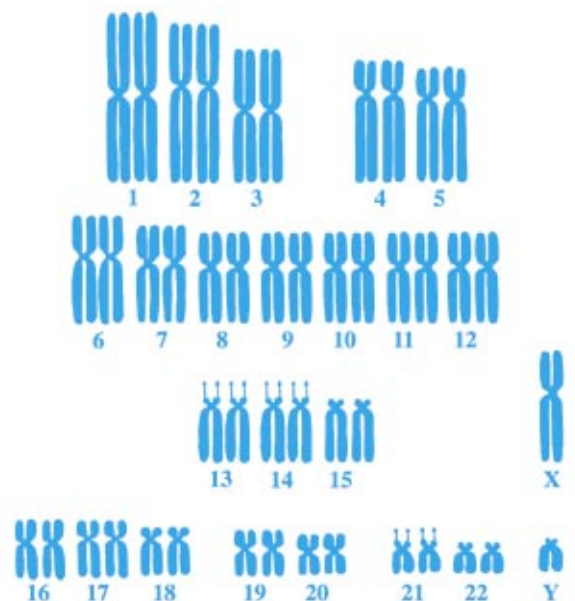


Tali informazioni sono "scritte" su un supporto biologico chiamato DNA (acido desossiribonucleico). Se il DNA è come una lunga frase che fornisce la descrizione completa di un organismo, i geni sono come parole separate all'interno di questa frase. All'interno dell'organismo un gene può essere coinvolto in una o più funzioni. Se è danneggiato o carente non può più svolgere correttamente la propria funzione. L'insieme di tutti i geni forma il genoma.

Un nucleo cellulare contiene quindi il genoma, che è il "patrimonio genetico" della persona. Ogni bambino riceve metà genoma da ciascun genitore, per tale motivo spesso ci si riferisce al genoma come la "base dell'ereditarietà".

### Cosa dire sui cromosomi?

I cromosomi sono composti principalmente da DNA e sono visibili solo durante la divisione cellulare. Gli esseri umani hanno 46 cromosomi, per l'esattezza 23 paia, dato che sono a coppie: una coppia di cromosomi sessuali - chiamati X e X per le femmine e X e Y per i maschi - e 22 coppie di cromosomi non sessuali, numerati da 1 a 22.



## ■ ■ ■ Cosa ricerca un test genetico?

Un test genetico analizza parte del suo DNA e aiuta a determinare se si è verificato un cambiamento in un particolare gene o cromosoma. Il cambiamento, spesso indicato come mutazione, può interessare tutte le cellule dell'organismo e può essere trasmesso alle future generazioni.



### I suoi geni ed il suo medico

Nello studio del DNA, per prima cosa viene prelevato un campione di sangue o di saliva ed in seguito viene inviato al laboratorio per il test. Generalmente il laboratorio consegna i risultati scritti al medico che ha prescritto il test e questi li discuterà con lei.

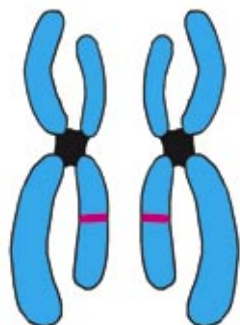
Tre sono i principali tipi di malattie derivanti dalla mutazione genetica:

#### ■ Anomalie cromosomiche

Le anomalie cromosomiche si verificano quando uno o più cromosomi presentano dei danni (es. scambio o crossover dei cromosomi o mancanza di parte del cromosoma), o quando nella persona non sono presenti tutti i 46 cromosomi. Questo è il caso di persone con sindrome di Down, che hanno una coppia in più del cromosoma 21, per un totale di 47 cromosomi.

#### ■ Malattie monogeniche

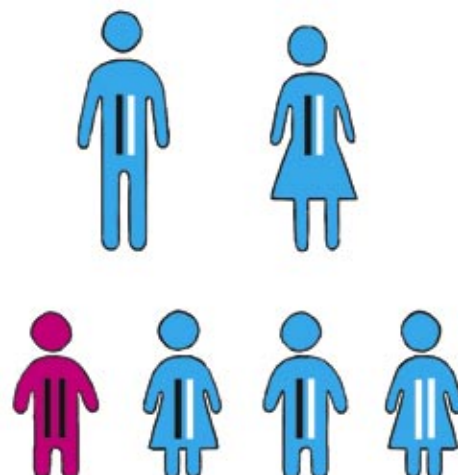
Le malattie monogeniche sono il risultato del mutamento che si verifica in un singolo gene. Le malattie monogeniche sono di solito gravi e rare, anche se colpiscono milioni di persone in tutto il mondo. La natura della malattia dipende dalle funzioni svolte dal gene mutato. Tutti gli esseri umani hanno due coppie – il termine scientifico è "allele" – di ogni gene. Un allele proviene dal padre e l'altro dalla madre.



Cromosomi con due alleli dello stesso gene

Alcune malattie monogeniche sono legate all'alterazione di un singolo allele. È il caso del morbo di Huntington, una malattia che colpisce il coordinamento muscolare e le funzioni cognitive.

Altre malattie monogeniche si sviluppano quando i due alleli mutano. Le persone con un solo allele mutato non sviluppano malattia ma sono semplicemente portatori della mutazione. È il caso della fibrosi cistica, una malattia cronica che colpisce i polmoni e il sistema digestivo. Quando un solo allele è alterato, le persone interessate non sono malate, ma sono portatori della mutazione e sono conosciute come portatori (sani). I portatori raramente presentano sintomi della malattia, ma se due portatori hanno un figlio, la possibilità che quest'ultimo erediti due coppie mutate del gene è del 25 % e quindi svilupperà la malattia.



### ■ Malattie genetiche complesse

Le malattie genetiche complesse sono il risultato dell'interazione di diverse alterazioni geniche combinate con fattori ambientali e con stili di vita. Nelle malattie genetiche complesse sono incluse malattie molto comuni quali il diabete, la maggior parte dei tumori, l'asma o le malattie cardiache. Diversamente dalle malattie monogeniche, sono coinvolti molti geni nell'insorgenza e nello sviluppo di questo tipo di malattie.

Anche se è un obiettivo importante della ricerca genetica, la componente genetica delle malattie comuni è ancora poco conosciuta e i test riguardanti le malattie genetiche complesse sono considerati test predittivi imprecisi o addirittura irrilevanti per il potenziale sviluppo della malattia.



### I diversi tipi di test genetici

#### > Test genetici diagnostici

I test genetici diagnostici sono indirizzati a identificare una malattia genetica in una persona che ne presenta già i sintomi. I risultati di questi test possono aiutare nelle scelte del trattamento o della gestione dei problemi di salute. Potrebbero inoltre aiutare a risolvere il problema della diagnostica dubbia, permettendo finalmente alle persone di sapere da quale malattia sono affette.

#### > Test genetici predittivi

I test genetici predittivi vengono effettuati su persone che non presentano ancora alcun sintomo. Servono ad individuare i mutamenti genetici che indicano il rischio di sviluppare una malattia con il passare dell'età. Questa prevedibilità può variare notevolmente da un test all'altro. Solo in casi rari, il test genetico indica un'elevata probabilità di sviluppare una malattia nel corso della vita (es. test per il morbo di Huntington).

In molti casi, il test fornisce soltanto un'indicazione del rischio di sviluppare la malattia nel corso della sua vita, ma non è un test predittivo preciso poiché i fattori ambientali giocano un ruolo importante accanto a quelli genetici. I test predittivi sono chiamati anche test genetici di suscettibilità.

#### > Test per i portatori

I test per i portatori vengono utilizzati per identificare le persone che sono "portatori" del gene con un allele mutato associato ad una specifica malattia (es. fibrosi cistica). I portatori possono non manifestare alcun sintomo della malattia. Tuttavia, vi è il rischio per i loro figli di esserne affetti.

#### > Test farmacogenomici

I test farmacogenomici vengono effettuati per testare la sensibilità ad una specifica terapia. Ad esempio, alcune persone potrebbero avere bisogno di un dosaggio più alto, mentre altre potrebbero sviluppare reazioni allergiche nei confronti di alcuni farmaci.

### I benefici potenziali dei test genetici

- In alcune condizioni specifiche, un test genetico può dare informazioni sicure su un suo disturbo o su quello di suo figlio. Per alcune persone è molto importante porre fine all'incertezza.
- Un test genetico può diagnosticare una condizione genetica e portare all'individuazione di un trattamento (quando disponibile) o di misure preventive (quando disponibili).

- I risultati di un test possono fornire informazioni utili sulle future gravidanze.
- Poiché le malattie genetiche sono spesso ereditarie, informazioni sulle sue caratteristiche genetiche possono essere utili agli altri membri della sua famiglia.

### Limiti e possibili rischi dei test genetici

- Sottoporsi a un test genetico, aspettare e ricevere l'esito può dar vita ad una gamma di emozioni contrastanti quali stress, ansia, sollievo o sensi di colpa. È importante per lei e la sua famiglia considerare le possibili conseguenze sia di un esito positivo sia di un esito negativo.
- Anche se una diagnosi può essere confermata da test genetici, l'intervento o la terapia non sempre sono disponibili.
- Non sempre è possibile garantire una spiegazione genetica ad una condizione specifica, per diversi motivi: il test può non essere ancora disponibile o può non essere stato sviluppato perché non è stata ancora identificata la base genetica.
- In alcune situazioni nelle quali è stata individuata la base genetica quale causa della malattia, non è possibile prevedere quanto gravemente la persona sarà colpita.
- I risultati dei suoi test genetici possono rivelare informazioni genetiche su altri membri della sua famiglia biologica - con la quale quindi condivide alcune caratteristiche genetiche - in particolare relativamente al rischio genetico che alcuni di loro corrono di sviluppare una malattia. Gli altri membri della famiglia vorranno avere questa informazione?
- I risultati dei test alcune volte possono rivelare segreti familiari che coinvolgono paternità e adozione.

### ■ ■ ■ La sua decisione di sottoporsi ad un test genetico

Questa decisione può essere difficile da prendere. Si tratta di una scelta personale. Ognuno è libero di scegliere se richiedere o no un test genetico, e anche se essere o non essere informato dei risultati del test. È quindi importante che lei abbia informazioni chiare e complete e la possibilità di porre tutte le domande in modo da eliminare ogni ombra di dubbio prima di prendere una decisione.



#### Test genetici sui bambini

L'approccio dei test genetici su minori è sempre stato cauto. I bambini e gli adolescenti solitamente sono sottoposti a test genetici solo se le misure preventive e terapeutiche dipendono dai loro risultati. Nel caso in cui non vi sia urgenza (es. l'insorgenza della malattia si verificherà solo in età adulta e nessuna terapia può essere somministrata prima di allora) solitamente il test viene rinviato fino a quando il minore non raggiungerà l'età per fare una scelta informata.

Prima di sottoporsi ad un test genetico bisognerebbe fare diverse domande:

■ Riguardo alla malattia:

- Che cosa sappiamo della malattia?
- Tutte le persone affette da questa malattia sono colpite allo stesso modo?
- Come potrebbe essere vivere con questa malattia?
- Perché io o mio figlio ho/ha questa malattia?
- Altri membri della famiglia rischiano di avere questa malattia?
- C'è un trattamento per questa malattia?
- Se sì, posso avere accesso ad esso?
- Dove posso trovare ulteriori informazioni sulla malattia?

■ Riguardo al test:

- Ci sono rischi nel sottoporsi al test? Se sì, quali sono?
- Che cosa mi diranno i risultati del test?
- Quanto sarà preciso il risultato del test?
- È necessario che gli altri membri della famiglia si sottopongano al test?
- Quanto tempo sarà necessario per avere i risultati del test?
- Chi mi darà i risultati del test?
- Chi avrà accesso ai risultati del test?

*I risultati di un test genetico sono dati personali sensibili riguardanti la sua "privacy biologica". Essi sono pertanto da considerarsi come riservati. Inoltre, alle persone che si sono sottoposte a un test genetico si consiglia vivamente di cercare sostegno (consulenza genetica) per garantire la corretta comprensione del suo significato e delle sue implicazioni.*

■ Altre domande rilevanti:

- Il risultato del test avrà delle conseguenze per gli altri membri della mia famiglia?
- Se sì, dovrei discutere del test prima con loro?
- Quale potrebbe essere l'impatto emotivo del risultato su di me e sulla mia famiglia?
- Con chi dovrei parlare dei risultati del test?
- Riceverò informazioni scritte su quello di cui stiamo discutendo?
- Chi mi può aiutare, se lo desidero, a spiegare i risultati a mio figlio e/o parenti?
- E' possibile che questi risultati vengano trasmessi ad altre persone? Se sì, a chi?
- Ci sono servizi di supporto o organizzazioni di pazienti che posso contattare?
- Quali altri professionisti della salute devo contattare?

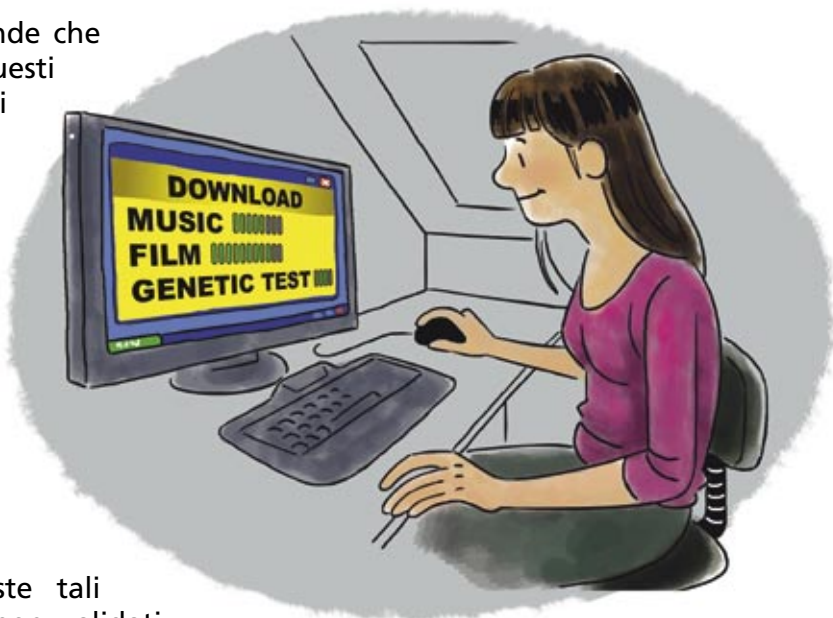


### ■ ■ ■ Test genetici destinati direttamente al consumatore

Negli ultimi anni c'è stato un aumento nel numero di test genetici pubblicizzati e/o venduti dalle aziende tramite internet al di fuori dal sistema sanitario autorizzato.

#### Chi sono queste società?

In realtà, le diverse aziende che commercializzano questi test permettono di acquistarli su internet come avviene per libri o CD. La maggioranza delle aziende che pubblicizzano e offrono servizi di test genetici spesso lo fanno senza il coinvolgimento di professionisti sanitari.



#### Che cosa può essere testato?

I test venduti da queste tali aziende includono test ben validati che il suo medico le può mettere a disposizione, ma offrono anche altri test non ancora sperimentati o ritenuti inappropriati per il pubblico. La maggior parte delle aziende vendono test genetici che dovrebbero testare il rischio di sviluppare alcune comuni malattie genetiche complesse (vedi sopra).

#### Cose che dovrebbe sapere sui test genetici venduti direttamente ai consumatori:

- Molti test genetici venduti direttamente ai consumatori non sono considerati validi dal sistema sanitario. Questo vuol dire che la qualità e l'utilità dei test non sono state provate. I risultati di molti test non sono in grado di prevedere se lei svilupperà una determinata malattia o quanto potrebbe essere grave. Come sottolineato già in precedenza, per la stragrande maggioranza delle malattie, solo in parte i suoi geni influenzano il rischio di svilupparle. Altri fattori, quali la sua storia medica, il suo stile di vita e il suo ambiente svolgono un ruolo importante.
- Acquistare un test genetico non è come acquistare un libro. È sempre importante per prima cosa considerare le possibili conseguenze dei risultati del test per lei e per la sua famiglia.
- Bisogna adoperare grande cautela quando si effettuano test genetici sui bambini (vedi riquadro Test genetici sui bambini). Si raccomanda vivamente di non effettuare test genetici su bambini al di fuori dei sistemi sanitari autorizzati.

- Molte aziende operano senza controllo medico e senza una diretta interazione medico-paziente. Parli con il suo medico per sapere se il test fornirà informazioni utili per la sua salute. Si assicuri prima di acquistare il test di averne compreso vantaggi e limiti.
- Chieda cosa ne sarà del suo campione e come verrà tutelata la privacy del suo campione e dei suoi dati. Chieda se i suoi dati saranno condivisi con altre enti di ricerca.
- Se ha ordinato direttamente un test genetico, consulti il suo medico prima di prendere decisioni sulla sua salute.



#### Ulteriori informazioni sui test genetici:

- <http://www.eurogentest.org/patient/>

EuroGentest ha elaborato una serie di opuscoli per fornire informazioni generali a pazienti e famiglie sulla genetica e test genetici.

- <http://www.orpha.net/>

Orphanet fornisce banche dati su malattie rare, farmaci orfani, centri specializzati, test diagnostici, organizzazioni di pazienti, ...



### ~~¿Acerca de qué es este documento?~~

Questo documento informativo si propone di fornire informazioni generali e oggettive sui test genetici, incluso la loro natura e le implicazioni potenziali dei loro risultati. Presenta i diversi tipi di test disponibili, le loro applicazioni nel campo medico e l'ampiezza e il limite della significatività dei dati generati da questi test.

© Consiglio d'Europa, 2012  
[www.coe.int/bioethics](http://www.coe.int/bioethics)

Questo opuscolo è stato preparato dal Consiglio d'Europa con l'assistenza del Prof. Pascal Borry, con i commenti di Dr Heidi Howard, del Prof. Martina C. Cornel e degli altri membri del Comitato Politico, Professionale e Pubblico della Società Europea sulla Genetica Umana. È sostenuto Gentest, progetto EU-FP7 (FP7-HEALTH-F4-2010-261469) e dalla Società Europea sulla Genetica Umana.

Design e input editoriale: Alsace Media Science – Comunicazione Scientifica – Strasburgo Illustrazioni: Louis de la Taille.