



INFORMATIVA

Analisi Molecolare dei Geni *PKD1* e *PKD2* per la Malattia Policistica Renale dell'adulto

Nella relazione di cura fra medico e paziente è importante che vi siano dei momenti in cui confrontarsi sulle scelte di salute: in particolare, è suo diritto ricevere tutte le informazioni necessarie per poter scegliere in modo consapevole.

Questo documento ha lo scopo di affiancare il medico nel fornirle un sul test che sta per eseguire, affinché Lei possa esprimere una scelta libera e informata.

1. **Breve informazione sulla patologia:**

La malattia policistica renale dell'adulto (ADPKD) è una malattia genetica caratterizzata dalla comparsa di cisti a livello renale e talvolta anche in altri organi, come il fegato, il pancreas.

Si tratta della malattia genetica tra le più comuni nell'uomo con un'incidenza che varia da 1/400 a 1/1000 nati ed è associata ad una alterazione in due geni, *PKD1* o *PKD2*, che sintetizzano due proteine funzionali: policistina 1 e policistina 2.

La modalità di trasmissione della malattia renale policistica dell'adulto è di tipo autosomico dominante, per cui basta una sola mutazione del gene a causare la malattia. In questo modo, un soggetto affetto presenta il 50% di probabilità di trasmettere la malattia a ogni concepimento, indipendentemente dal sesso del nascituro.

Il quadro clinico della malattia policistica può essere molto diverso; in alcuni soggetti la malattia può essere un semplice riscontro radiologico senza alterazioni della funzione renale; in altri casi la malattia può manifestarsi con aumento di volume dei reni, ipertensione arteriosa, coliche renali e sangue nelle urine. In tutti i pazienti la malattia evolve nel tempo e in alcuni casi si può raggiungere l'insufficienza renale terminale.

All'incirca il 4-5% dei pazienti in attesa di dialisi o trapianto è affetto dal malattia policistica renale dell'adulto.

2. **Finalità del test:**

Il test serve ad identificare l'anomalia presente nel patrimonio genetico dei soggetti affetti da malattia policistica renale e definire il rischio genetico dei familiari che ne fanno richiesta.

3. **Informazioni sul test:**

L'analisi genetica molecolare è il test che analizza frammenti di DNA/RNA che viene estratto da un campione di sangue o da altri tessuti (biopsia renale).

La ricerca di mutazioni dei geni *PKD1* e *PKD2* si esegue mediante analisi della sequenza genica (analisi delle singole basi che compongono il gene) che permette di esaminare tutte le porzioni che contengono le informazioni per produrre la proteina e di identificare eventuali mutazioni puntiformi (alterazioni di piccole dimensioni) e macroriarrangiamenti (delezioni/duplicazioni).

4. **Possibili risultati del test:**

Nel 85% dei pazienti sono state riscontrate mutazioni nel gene *PKD1*, nel 15% dei casi le mutazioni sono a carico del gene *PKD2*. Esistono rari casi in cui non si trovano mutazioni nei geni *PKD1* e *PKD2*.

Per i sospetti clinici di malattia:

- l'identificazione di una o più mutazioni è compatibile con la diagnosi di malattia renale policistica.
- è possibile identificare una mutazione su entrambi i geni *PKD1* e *PKD2*, compatibili con la diagnosi di malattia renale policistica.
- l'assenza di mutazioni nelle regioni dei geni *PKD1* e *PKD2* analizzate non esclude la diagnosi di





malattia renale policistica.

- è possibile identificare varianti di cui non sia noto il significato funzionale.

Per i familiari:

- la presenza della/delle mutazione/i precedentemente identificata/e nel caso indice (paziente affetto) è compatibile con la diagnosi di malattia renale policistica.
- l'assenza della/e mutazione/i precedentemente identificata/e nel caso indice esclude la malattia.

5. **Quali notizie inattese possono emergere dal test**

Mancata correlazione familiare imputabile a presumibile non-paternità.

Secondo le norme di legge attuali, Lei può chiedere di non essere informato di tali risultati. Potrà pertanto dichiarare la sua volontà nel consenso informato al trattamento dei dati genetici allegato.

6. **Possibili limiti del test:**

Si ricorda che, in assoluto, gli studi sul DNA/RNA non costituiscono un test diagnostico definitivo per tutti i casi e non sono esenti da possibilità di errore diagnostico. Tali errori possono essere dovuti a scambio di campioni, errori di identificazione e di definizione del genotipo. Questi ultimi possono derivare da tracce di contaminazione nelle reazioni, da contaminazione dei campioni in esame da DNA/RNA estraneo, da rare varianti genetiche che possono interferire con l'analisi, da risultati falsi negativi o falsi positivi. Pertanto la probabilità di errore diagnostico ammonta all'1% circa.

7. **Conservazione campione biologico e dati genetici**

Il suo campione biologico verrà conservato presso il Laboratorio di Genetica Medica per il periodo di tempo strettamente necessario all'eventuale verifica dei risultati, salvo diversa disposizione da Lei espressa nell'allegato consenso informato al trattamento dei dati genetici e potrà essere utilizzato per controlli di qualità interni ed esterni in forma anonimizzata. I suoi dati genetici verranno conservati presso il Laboratorio secondo quanto previsto dalla normativa vigente.

8. **Modalità e tempi di consegna dei referti**

I risultati dell'esame, sia negativi che positivi, saranno comunicati all'interessato/a dal medico Genetista o dallo Specialista che ha proposto il test, secondo i tempi concordati (tempo di risposta circa 210 giorni), definendo con il paziente le modalità di ritiro del referto.

A chi chiedere ulteriori informazioni: Dott.ssa Silvana Tedeschi Tel: 0255032432