
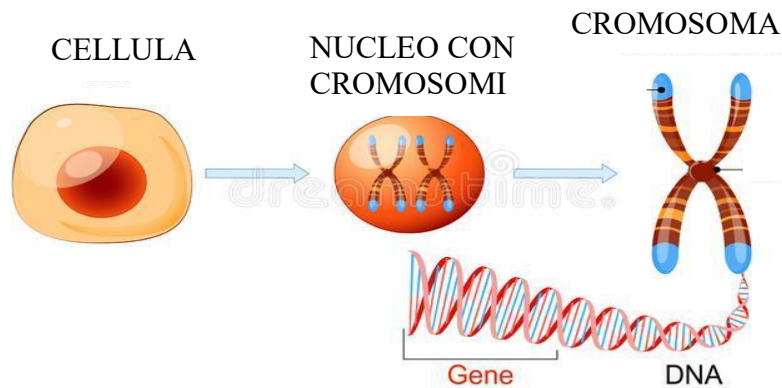


Sistema Socio Sanitario  Regione Lombardia ASST Santi Paolo e Carlo	INFORMATIVA ANALISI MLPA (Multiplex ligation Probe Amplification)	AST_GEN_520_Ed01
		Approvazione: Direttore Genetica Medica
		Data di Emissione: 30.11.2022

Gentile paziente/genitore,
 poiché Lei/suo figlio/a ha indicazione clinica a sottoporsi all'analisi MLPA, la preghiamo di leggere attentamente questo documento: esso contiene le informazioni necessarie perché lei possa dare il suo consenso consapevole all'esecuzione dell'esame.

CHE COSA è L'ANALISI MLPA?

L'MLPA (Multiplex Ligation-dependent Probe Amplification) è un'analisi eseguita sul DNA (acido desossiribonucleico), contenuto nel nucleo di ciascuna cellula del nostro organismo. Il DNA può essere immaginato come un libro che contiene tutte le informazioni genetiche necessarie per il corretto sviluppo e funzionamento dell'organismo e che possono essere trasmesse da un individuo all'altro. L'unità fondamentale di organizzazione del DNA è rappresentata dai geni, composti da porzioni codificanti, cioè contenenti l'informazione genetica, e porzioni non codificanti o regolatorie. Le informazioni genetiche contenute nel DNA possono essere alterate in determinate condizioni patologiche. La tecnica MLPA consente di individuare alterazioni quali delezioni (perdita) o duplicazioni di interi geni o parte di essi. Queste alterazioni modificano la funzione svolta dai geni e possono essere causative di patologia.



La tecnica MLPA si basa sull'uso di sonde che si appaiano specificatamente alle regioni del DNA che si intende analizzare in base al quesito diagnostico. L'analisi di queste sonde consente di comprendere se ogni porzione di DNA analizzato sia equipresente o se sia presente delezione o duplicazione esclusivamente dell'intera regione analizzata o di parte di essa.

QUANDO SI ESEGUE L'ANALISI MLPA?

L'analisi MLPA viene generalmente effettuata in epoca post-natale su un campione di sangue periferico per ricercare la presenza di alterazioni quali delezioni e duplicazioni in specifiche regioni a seconda del sospetto diagnostico. A seconda dell'indicazione clinica, può essere utile eseguire le analisi su altro tessuto (es. biopsia cutanea). Le analisi sono eseguite per identificare alterazioni genetiche che possano spiegare le caratteristiche cliniche e/o le problematiche mediche del Paziente o per identificare lo stato di portatore di una malattia. I tempi di refertazione dell'analisi MLPA sono 20 giorni.

CONSERVAZIONE

Il materiale biologico è conservato secondo quanto riportato in **AST_GEN_510 "INFORMATIVA AL TRATTAMENTO DEI DATI GENETICI"**. Secondo le linee guida della SIGU, l'eventuale materiale residuo va mantenuto 15 giorni se il risultato dell'analisi è conclusivo; mentre va conservato 10 anni in caso di esito dubbio.

CHE RISULTATI PUO' DARE L'ANALISI MLPA?

Esito normale: non si evidenziano delezioni/duplicazioni nella regione indagata.

Sistema Socio Sanitario  Regione Lombardia ASST Santi Paolo e Carlo	INFORMATIVA ANALISI MLPA (Multiplex ligation Probe Amplification)	AST_GEN_520_Ed01
		Approvazione: Direttore Genetica Medica
		Data di Emissione: 30.11.2022

Esito patologico: si evidenziano delezioni/duplicazioni nella regione indagata.

Esito dubbio: in questo caso sarà necessaria la consulenza di uno specialista che potrebbe portare alla proposta di possibili ulteriori accertamenti.

Tutti i risultati con anomalie identificate con MLPA verranno discussi in sede di consulenza genetica. L'esito di questo esame dovrà in ogni caso essere interpretato dallo Specialista che lo ha richiesto il quale potrà darLe ulteriori chiarimenti in merito.

L'identificazione di un'alterazione patogenetica può rappresentare la base per ulteriori accertamenti o percorsi terapeutici pre e postnatali appropriati e per un adeguato counseling genetico familiare.

È possibile che l'esito dell'analisi MLPA non conduca alla conclusione dell'iter diagnostico. In ogni caso, la possibilità di approfondimento diagnostico verrà discussa in sede di consulenza genetica.

POSSIBILI LIMITI E PROBLEMATICHE CONNESSE ALL'ANALISI MLPA

Esistono limiti derivanti dalla natura dei campioni stessi. Il fallimento dell'analisi può verificarsi in rari casi, per motivi generalmente correlati a DNA non sufficiente per l'analisi. Esiste quindi la probabilità (inferiore al 2%) che il campione non risulti idoneo e sia quindi necessario ripetere il prelievo.

Un risultato normale non esclude comunque un'anomalia genetica non evidenziabile con questa analisi. La causa genetica, infatti, potrebbe non essere una delezione/duplicazione e quindi non è identificabile mediante MLPA (es. alterazioni di una sola base del DNA, mutazioni puntiformi).

È noto che un'alterazione genetica può essere presente solo in una porzione delle cellule dell'individuo, questa condizione è nota come MOSAICISMO cromosomico. La tecnica MLPA è in grado di identificare alterazioni a mosaico se presenti in almeno il 20% del DNA analizzato. Non è mai possibile escludere completamente la presenza di una linea cellulare con anomalie confinata in un tessuto non analizzato o in una porzione molto bassa di cellule.

ATTENZIONE

Nei soggetti che si sono sottoposti a trapianto di midollo osseo non può essere eseguita l'analisi MLPA su sangue periferico poiché le cellule presenti nel campione sono quelle del donatore. È necessario utilizzare in questo caso un altro tipo di materiale biologico (es. biopsia cutanea).

COSA SUCCEDDE SE RIFIUTO L'ANALISI MLPA?

La mancata esecuzione dell'analisi comporta il fatto che non si potrà rispondere al quesito iniziale o sospetto clinico di eventuali anomalie.

Per qualsiasi chiarimento contattare la SC Genetica Medica, al numero 0281843976/0240222846 (Lunedì-Venerdì, ore 10-12) o via mail genetica.medica@asst-santipaolocarlo.it

FIRMA DELL'INTERESSATO _____

FIRMA e TIMBRO DEL MEDICO RICHIEDENTE _____

La presente informativa deve essere fornita al paziente sempre prima del modulo di espressione della volontà (AST_GEN_511 "CONSENSO INFORMATO PER L'ESECUZIONE DI ANALISI DI GENETICA MEDICA E IL TRATTAMENTO DI DATI GENETICI") e unitamente al modulo AST_GEN_510 "INFORMATIVA AL TRATTAMENTO DEI DATI GENETICI".

I tre documenti vanno poi archiviati insieme presso la SC Genetica Medica.