

Come posso sottopormi ad un test genetico?

È attualmente possibile un test genetico da un prelievo di sangue, che può permettere di determinare se una persona ha il gene MH malato. Questo test non può, comunque, predire esattamente quando compariranno i sintomi.

Ci sono tre categorie di test:

- 1) **test presintomatico**, per persone a rischio di MH, è il tipo di test che sarà discusso in dettaglio in questo libretto.
- 2) **test di conferma** che determina se persone che mostrano possibili sintomi sono affetti dalla malattia.
- 3) **test prenatale** che viene fatto per determinare se il feto è a rischio. Questo può essere fatto tramite amniocentesi o prelievi di villi del corion (CVS), nei primi tre mesi di gravidanza.

Che cosa implica il test presintomatico?

La procedura del test presintomatico implica l'incontro con diverse figure professionali. Include una serie di sessioni come: un consultorio genetico, un esame neurologico, un incontro con uno psicologo, la consegna del risultato, successivi incontri. Il test in sé è un prelievo di sangue. Il proposito di questo test e di queste sedute, è assicurarsi che la persona che si sottopone al test comprenda le implicazioni della diagnosi di questa malattia e che sia preparata a ricevere il risultato del test. L'esame neurologico determinerà se è presente un sintomo iniziale di MH. La persona può decidere di ritirarsi dal test in qualsiasi momento e se volesse, a distanza di tempo, conoscere la sua situazione genetica, potrà ricominciare. Le sessioni del test si completano generalmente in uno o due mesi e richiedono visite e colloqui ripetuti presso il Centro. Vengono fatte alcune eccezioni come nel caso di persone che vivono lontano dal Centro o in altre circostanze che vengono discusse caso per caso.

Posso portare un amico con me?

È incoraggiata la compagnia di una persona amica o parente durante le fasi del test. Non è consigliabile portare un fratello/sorella o un'altra persona che sia a rischio di MH, e non si sia sottoposto al test. Tale persona potrà essere di aiuto nel supporto morale durante gli appuntamenti, nell'attesa del risultato del test, dopo aver ricevuto il risultato ed ancora dopo.

È necessario il prelievo di sangue da altri membri della famiglia?

No, non è necessario avere il prelievo di altri membri della famiglia. È comunque utile ricevere il prelievo dei familiari affetti o il risultato del loro test, per essere sicuri che la malattia sia veramente MH. Ad alcune persone, affette da altra malattia neurologica, potrebbe essere erroneamente consegnata una diagnosi di MH, per questo è importante il test genetico.

Quanto costa?

In alcuni centri il test ha un costo anche elevato. Altri, tuttavia, come l'Istituto Neuromed di Pozzilli (IS), sono convenzionati con il Servizio Sanitario Nazionale, che paga le spese del test. Pertanto per eseguire il test genetico è sufficiente un'impegnativa del medico curante e pagare solo il ticket.

Possibili problemi con le Compagnie Assicuratrici:

Un risultato positivo al test può essere considerato una “condizione pre-esistente”, che potrebbe rendere difficile l’ottenimento di qualsiasi copertura assicurativa sulla salute. In alcuni stati, esistono leggi che impediscono la discriminazione genetica da parte delle Compagnie Assicuratrici. In Italia, al momento, non è in vigore alcuna legge che regoli il comportamento delle Assicurazioni a riguardo. Pertanto non è obbligatorio informare nessuna struttura di un risultato di test.

I risultati del test sono accurati?

L’accuratezza del risultato del test genetico, sia positivo che negativo, è assoluta e del 100%. Tuttavia è possibile che, per motivi puramente tecnici, il numero delle CAG, tra un laboratorio ed un altro possa risultare di poco diverso (la differenza di ± 1 CAG però non ha nulla a che vedere con l’efficacia e l’accuratezza del test). Il risultato del test non può determinare quando una persona svilupperà MH nel corso della vita. Se il numero di CAG ripetute cade nel range patologico basso (36-40 CAG), la persona a rischio potrebbe non manifestare la malattia fino a tarda età.

I risultati del test sono confidenziali?

I risultati del test sono strettamente confidenziali e possono essere dati ad un’altra persona solo quando il soggetto in questione abbia firmato il permesso e ci siano dei validi motivi.

Se il risultato del test non mi dice quando comincia la malattia, come faccio a sapere quando cominciano i primi sintomi?

Un esame neurologico accurato può determinare se si hanno i primi segni di MH. Riconoscersi i segni di malattia non è possibile.

Posso sottopormi al test per MH?

La decisione di sottoporsi al test genetico è personale e non può essere presa alla leggera. Non si può imporre il test ad un individuo a rischio. Ci sono molte domande a cui non ci possono essere risposte “giuste” o “sbagliate”. Naturalmente, ognuno ha le sue motivazioni da prendere in considerazione. Di seguito sono riportati alcuni argomenti su cui riflettere e su cui discutere con le persone più vicine:

Coniuge

Una volta noto il risultato del test, pensate che la vostra relazione avrà dei cambiamenti? Quale sarà l’impatto del vostro futuro insieme se il risultato del test fosse positivo? E se fosse negativo?

Fratelli/sorelle

Le relazioni con i fratelli sono spesso stressate dalla conoscenza del test. Se un fratello non ha ereditato il gene mutato può sentirsi in colpa verso il fratello che può averlo ereditato; mentre il fratello che lo ha ereditato può esprimere risentimento verso i fratelli e sorelle che non lo hanno ereditato.

Figli

I bambini hanno un ruolo chiave nella decisione di sottoporsi al test. Molte persone si sottopongono al test presintomatico prima di pianificare una famiglia. Altri usano il

risultato per decidere se avere o meno bambini. Quelli che già hanno bambini, sono preoccupati dall'impatto di un risultato positivo del test. Si chiedono: come posso dire loro che potrebbero aver ereditato il gene da me? Come posso spiegare loro che un giorno mostrerò i sintomi dell'MH? Che effetto avrà sulla loro vita?

I genitori possono cadere nel senso di colpa per aver avuto bambini senza sapere che l'MH era nella loro famiglia (anche se non erano consapevoli del loro stesso rischio di aver ereditato il gene, al tempo in cui hanno avuto i bambini).

Genitori

La relazione con i genitori può risentire del risultato del test. I genitori possono sentirsi in colpa per aver trasmesso il gene. Un genitore non affetto può essere sconvolto dal pensiero di guardare la vita di suo/a figlio/a con MH. Un genitore può avere un insieme di emozioni nel momento in cui un figlio risulta negativo per MH mentre un altro risulta positivo o comincia a manifestare i primi sintomi.

Amici

Gli amici sono spesso quelli su cui contare di più. Si può scegliere se dire ad un amico stretto della decisione di sottoporsi al test per MH. Puoi scegliere di eseguire il test, essendo certo che dividi la tua decisione solo con persone in cui credi e con cui puoi discuterne.

Molte persone possono avere una forte reazione emotiva (spesso immediata o a volte nel futuro) quando viene detto loro se portano o meno il gene. In ogni caso, la maggior parte delle persone, sembra accettare bene un risultato anche positivo per presenza di mutazione, se un adeguato supporto psicologico viene garantito.

Dove posso trovare aiuto nel prendere questa decisione?

Ci sono diverse possibilità di ricevere aiuto nel prendere una decisione di questo tipo. I centri MH sono composti da professionisti, con un'adeguata conoscenza ed esperienza per aiutare a decidere se sottoporsi al test o no. L'Unità di Neurogenetica dell'IRCCS Neuromed ha istituito un Centro Corea di Huntington grazie anche al contributo del Ministero della Ricerca Scientifica e Tecnologica (MURST). Per informazioni rivolgersi a:

Istituto Neurologico Mediterraneo IRCCS Neuromed,

Unità di Neurogenetica, via Atinense 18, 86077 - Pozzilli (IS)

Resp.: Dr. Ferdinando Squitieri

Tel.: 0865/915238 - Fax: 0865/927575 - Ambulatorio Tel: 0865/929177

e-mail: neurogen@neuromed.it

Inoltre, Associazioni di familiari possono rivestire un ruolo importante sia per la raccolta di fondi utili ad una assistenza di tipo sociale, sia per consentire alle persone che condividono problematiche simili di incontrarsi e discutere delle proprie difficoltà. L'Associazione Italiana Corea di Huntington (AICH-Neuromed) opera dal 2001. Donazioni possono essere inviate al seguente conto Corrente Postale:

Associazione Italiana Corea di Huntington

A.I.C.H. Neuromed

Codice IBAN: IT 40 T 07601 15600 000060428976

C'è un tempo "giusto" per richiedere un test?

Una persona può decidere di non sottoporsi al test se vive una particolare condizione di

stress (la morte di un familiare, il divorzio, la diagnosi di MH di un parente, altre esperienze traumatiche).

Possano essere testati i bambini?

Il test ai bambini va attentamente valutato. Se un bambino mostra i sintomi di MH, deve essere consultato un neurologo che ha familiarità con MH. Il test genetico può essere eseguito successivamente, per un'eventuale conferma. Dato che ciascuno può decidere da solo se sottoporsi al test presintomatico oppure no, un minore deve aspettare finché non è in condizioni di prendere le sue decisioni autonomamente. Il test sui bambini potrebbe inoltre esporre a discriminazioni di vario tipo riguardo la salute, il lavoro, ed inoltre (consciamente o inconsciamente) dai loro stessi genitori.

È possibile un test-prenatale?

È possibile determinare se il feto ha il gene MH. Le procedure prenatali attualmente possibili sono amniocentesi e prelievo dei villi coriali. È opportuno, per una coppia, discutere delle opzioni del test prenatale con il consulente genetista, prima di andare incontro ad una gravidanza. Se un partner a rischio desidera essere testato per MH, è preferibile che il test venga completato prima del concepimento. La diagnosi preimpianto è un altro tipo di indagine che prevede una fecondazione in vitro ed un test sugli ovuli, prelevati dalla madre e fecondati. Il test si esegue pochi giorni dopo la fecondazione. Solo gli embrioni sani verranno impiantati nell'utero materno. Questa possibilità non è prevista in Italia. L'associazione dei familiari ed il consulente genetista possono offrirvi maggiori informazioni su dove questo è possibile, ove necessario.

Che cosa è un test di conferma?

Il test di conferma è usato per "confermare" un sospetto che la persona sia affetta da MH, sospetto che il neurologo può avere dopo attenta visita. È un tipo di test genetico che è richiesto dal neurologo, quando un paziente ha sintomi che appaiono essere associati ad MH. È importante ricordare, che una persona può essere consapevole che ha i sintomi associati ad MH; sentire che il sospetto viene confermato può spesso avere un significativo effetto psicologico.

La ricerca fa qualcosa per trovare trattamento o cura per MH?

La chiave per il migliore trattamento ed un'eventuale cura è la ricerca. Dalla scoperta del gene, avvenuta nel 1993, ci si è dedicati alla ricerca di possibili fattori che possono influenzare la proteina "huntingtina" e tentare di modificare il decorso della malattia per arrivare ad una terapia. Molte cose sono state scoperte e molto ancora si deve fare, ma l'unica via per arrivarci è attraverso la ricerca.