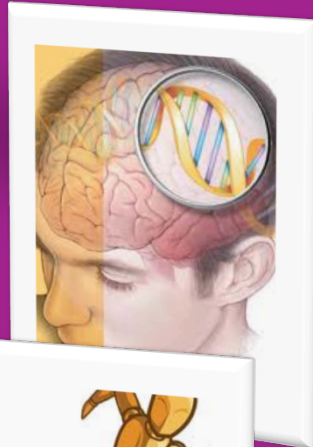


Il futuro nel DNA



↓
LIRH
Lega Italiana Ricerca Huntington
e malattie correlate - ONLUS

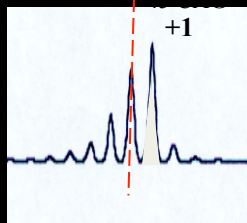
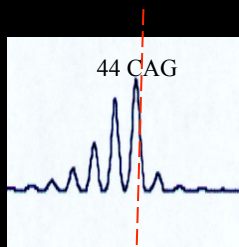


Malattia di Huntington

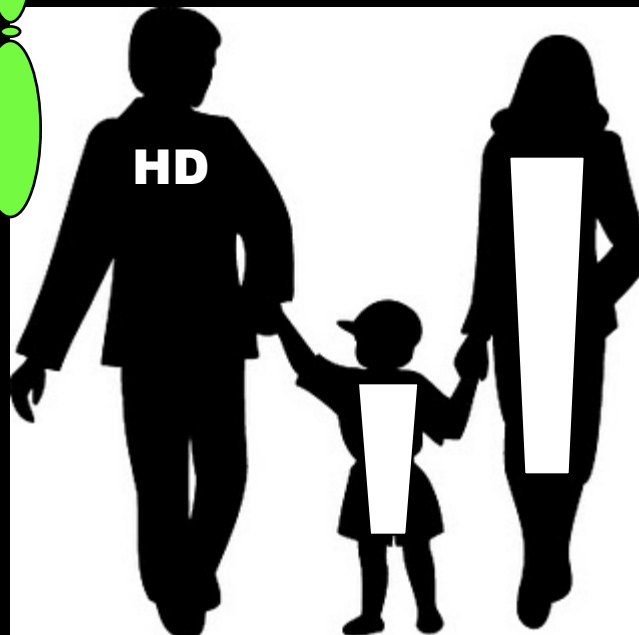
- Mutazione dominante, con rischio di trasmissione ai figli del 50%
 - HD Coll Res Group, Cell 1993
- Penetranza variabile della mutazione dipendente dalla lunghezza del tratto CAG nel gene *HTT* sul Crom. 4p16.3
 - *Rubinsztein et al., Am J Hum Genet 1996*
- Possibilità di nuove mutazioni
 - *Goldberg et al., Nat Genet 1993*

Trasmissione genetica dominante

- *Instabilità*
- *anticipazione*



Gonitel et al PNAS 2008 (MSH3)
Kovtun et al Nature 2007 (OGG1)



*Test genetico sul
DNA sensibile e
specifico*

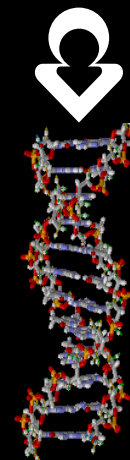
CAG

Pre-mutazioni

36 >100 triplette CAG

27 – 35 triplette

Il test genetico sul DNA è indicato se è presente:



- manifestazione clinica suggestiva di malattia di Huntington
 - Test di **conferma** di diagnosi clinica
- familiarità positiva e rischio genetico documentato di malattia di Huntington
 - Test **predittivo**

Cosa prevede un test genetico presintomatico:

- COUNSELLING MULTIDISCIPLINARE (competenze di genetica, psicologia/psichiatria, neurologia)
- LABORATORI DI COMPROVATA COMPETENZA CON ELEVATO STANDARD DI QUALITA'
- CONOSCENZA DELLE LINEE GUIDA ETICHE INTERNAZIONALI
 - MacLeod, Tibben et al., Clin Genet 2013

- DOMANDA

Scopro di essere a rischio e mi rivolgo ad un centro per eseguire il test. Cosa mi devo aspettare?

1. Mi dicono che basta un prelievo e mi danno il risultato per telefono entro 10 giorni
2. Mi chiedono di prendere appuntamenti programmati per spiegarmi che significa essere ammalati di Huntington prima del risultato
3. Mi spiegano che la malattia è incurabile per cui sarebbe meglio non pensarci

Il test presintomatico **POSITIVO**
non equivale ad una diagnosi clinica

