

La consulenza genetica

Le acquisizioni scientifiche degli ultimi decenni hanno dato un notevole incremento alle conoscenze delle basi biologiche di molte malattie ereditarie. In particolare, gli studi compiuti sul DNA hanno permesso di individuare i difetti molecolari di numerose malattie genetiche e di mettere a punto test genetici che consentono di effettuare diagnosi precise anche in epoca prenatale.

E tuttavia sono ancora molte le malattie genetiche di cui si conoscono le caratteristiche cliniche e le modalità di trasmissione, ma non il difetto molecolare. Ciò implica che, per queste patologie, non siano disponibili test genetici specifici.

Esistono inoltre molte malattie genetiche di cui si conosce la modalità di trasmissione e il difetto molecolare, ed è disponibile un test genetico, ma per le quali non esiste ancora una terapia efficace. Infine, vi sono malattie genetiche definite complesse, che sono quelle maggiormente diffuse nella popolazione generale, come ad esempio il diabete e le malattie cardiovascolari. Queste patologie sono causate da più geni alterati che, insieme a fattori ambientali, contribuiscono allo sviluppo della malattia. Per esse non sono disponibili test genetici specifici.

LA CONSULENZA GENETICA

La consulenza genetica è un processo informativo attraverso il quale i pazienti affetti da una malattia geneticamente determinata, o i loro familiari, ricevono informazioni relative alle caratteristiche della malattia stessa, alle modalità di trasmissione, al rischio di ricorrenza e alle possibili terapie, incluse le opzioni riproduttive.

La diagnosi precisa della malattia costituisce premessa fondamentale e necessaria per poter effettuare la consulenza genetica. Può essere esclusivamente *clinica*, ovvero basata sulla valutazione del medico specialista e su dati derivati da indagini strumentali, oppure può richiedere l'impiego di *test genetici*. Può quindi a volte essere necessario ripetere visite già fatte in precedenza o effettuarne di nuove.

FASI DELLA CONSULENZA GENETICA

La consulenza genetica si articola in diverse fasi, che possono richiedere incontri successivi:

- **Raccolta delle informazioni:** viene effettuata tramite l'anamnesi personale e familiare del probando. È un momento fondamentale, in cui vengono raccolte tutte le informazioni necessarie, che possono aiutare lo specialista in genetica medica a far luce sulla reale origine genetica della malattia. Vengono annotate informazioni precise sui diversi componenti familiari, inclusi quelli deceduti, che si ritiene abbiano avuto la stessa malattia. A tal fine possono essere utili, oltre alle cartelle cliniche e alle varie documentazioni sanitarie, anche fotografie dei familiari deceduti.
- **Ricostruzione dell'albero genealogico (pedigree):** è una ricostruzione grafica che consente di raccogliere le informazioni di carattere genetico della famiglia in esame. Dev'essere estesa ad almeno tre generazioni: probando, genitori e nonni.
- **Visite specialistiche:** vengono richieste dal genetista per confermare o escludere altri eventuali segni minimi della malattia nel probando e nei suoi familiari.
- **Esami di laboratorio:** comprendono test genetici quali l'analisi del DNA e/o dei cromosomi tramite cariotipo per quelle malattie genetiche in cui si conosce il difetto genetico, ed esami strumentali, come RX, TAC ecc. In particolare, l'esecuzione dei test genetici richiede che chi vi si sottopone prenda visione e approvi un consenso informato che spieghi i rischi, i limiti e le conseguenze di tali esami.
- **Calcolo del rischio genetico:** è la possibilità che una condizione patologica a base genetica presente nel probando si verifichi nuovamente in altri membri appartenenti alla stessa famiglia. Il calcolo del rischio si basa sull'accertamento della modalità di trasmissione della malattia, sui dati strumentali e di laboratorio disponibili e sulla posizione del probando all'interno della famiglia. Il rischio genetico può essere fornito in termini probabilistici o con un valore percentuale.
- **Comunicazione:** è il momento in cui lo specialista in genetica medica comunica al probando o ai suoi familiari le informazioni ottenute e le possibili conseguenze. La consulenza non dev'essere mai direttiva e quindi non deve influenzare le possibili decisioni del probando o della famiglia. L'acquisizione dei dati, la comunicazione dei risultati e il sostegno psicologico adeguato, in caso di conferma di malattia genetica, sottolineano come lo specialista in genetica medica abbia la necessità di avvalersi della collaborazione di altri professionisti, medici e non medici, per raggiungere gli obiettivi della consulenza genetica stessa.

TIPOLOGIE DI CONSULENZA GENETICA

È possibile identificare diverse tipologie di consulenza genetica, a seconda della differente richiesta del probando:

- **Consulenza genetica prenatale:** insieme di colloqui che una coppia a rischio di malattia genetica (cromosomica o molecolare) effettua con il genetista se vi sono sospetti o elementi certi che la possano documentare e se vi è la necessità di acquisire informazioni che consentano alla coppia di decidere in merito alla gravidanza (interruzione o prosecuzione).

- *Consulenza genetica postnatale*: insieme di colloqui che coinvolgono individui in età pediatrica o adulta, affetti da malattie genetiche (e i loro familiari). Qui lo scopo della consulenza è quello di individuare gli eventuali portatori della malattia genetica presenti nella famiglia, di valutare il rischio di ricorrenza e l'eventuale terapia.
- *Consulenza genetica oncologica*: viene richiesta da soggetti appartenenti a famiglie in cui siano presenti casi di una specifica neoplasia che desiderino conoscere le possibilità diagnostiche e terapeutiche per sé e la valutazione del rischio genetico della prole.

CONCLUSIONI

In sintesi, la consulenza genetica si propone di rispondere alle seguenti domande:

- La malattia di cui soffro è ereditaria?
- La malattia che affligge un mio familiare è ereditaria?
- Posso svilupparla anch'io?
- Posso trasmetterla ai miei figli?
- Esiste un esame che mi consenta di sapere se ho trasmesso la malattia di cui soffro a mio figlio? Anche prima che questi nasca?
- Esiste una terapia per curare questa malattia genetica?

APPENDICE

Raccomandazione n. 9, tratta da European Commission Science and Society, "25 Recommendations on the ethical, legal and social implications of genetic testing":

...a) in ambito sanitario, il test genetico deve essere accompagnato da tutte le informazioni importanti al riguardo e, quando sia appropriato, dall'offerta di una consulenza individuale e di un parere medico (nel caso di un test genetico altamente predittivo per malattie gravi, la consulenza specifica dovrebbe essere obbligatoria ed i pazienti dovrebbero essere fortemente incoraggiati ad approfittarne);

- devono essere organizzati a livello europeo specifici programmi educativi sulla consulenza e lo scambio di esperienze nel campo;
- devono essere stabiliti ed essere resi obbligatori specifici standard di qualifica e di qualità per coloro che sono impegnati nel fornire consulenze genetiche, siano essi clinici che non-clinici;
- devono essere resi disponibili mezzi finanziari adeguati per tale formazione ed il successivo accreditamento;
- devono essere sviluppati standard europei generali per i principi fondamentali della consulenza genetica da gruppi medici professionalmente importanti, nei quali si tenga dovutamente conto del punto di vista del paziente.

A cura di Massimo Gennarelli, professore associato di Genetica Medica dell'Università di Brescia. Vicepresidente della Commissione Medico-Scientifica UILDM.