

# TEST GENETICI

## *Guida per i pazienti con amiloidosi transtiretinica*

La diagnosi di amiloidosi ereditaria da transtiretina, o hATTR, può far sorgere molti dubbi ai pazienti. Tuttavia, i colloqui con operatori sanitari di fiducia e il materiale didattico fornito dalle organizzazioni dei pazienti possono offrire utili indicazioni per comprendere la malattia. Inoltre, una fonte di informazioni essenziali è rappresentata dai test genetici.

### **Che cos'è l'amiloidosi transtiretinica?**

L'amiloidosi transtiretinica è una malattia rara causata dall'accumulo nell'organismo di proteine anomale, chiamate amiloidi. Man mano che si depositano negli organi o nei tessuti, tali proteine possono causare disturbi ai nervi, al cuore, all'apparato digerente, ai reni e agli occhi.

A seconda del luogo in cui si accumulano i depositi, i pazienti possono manifestare:



Debolezza,  
intorpidimento o  
dolore agli arti



Respiro  
corto

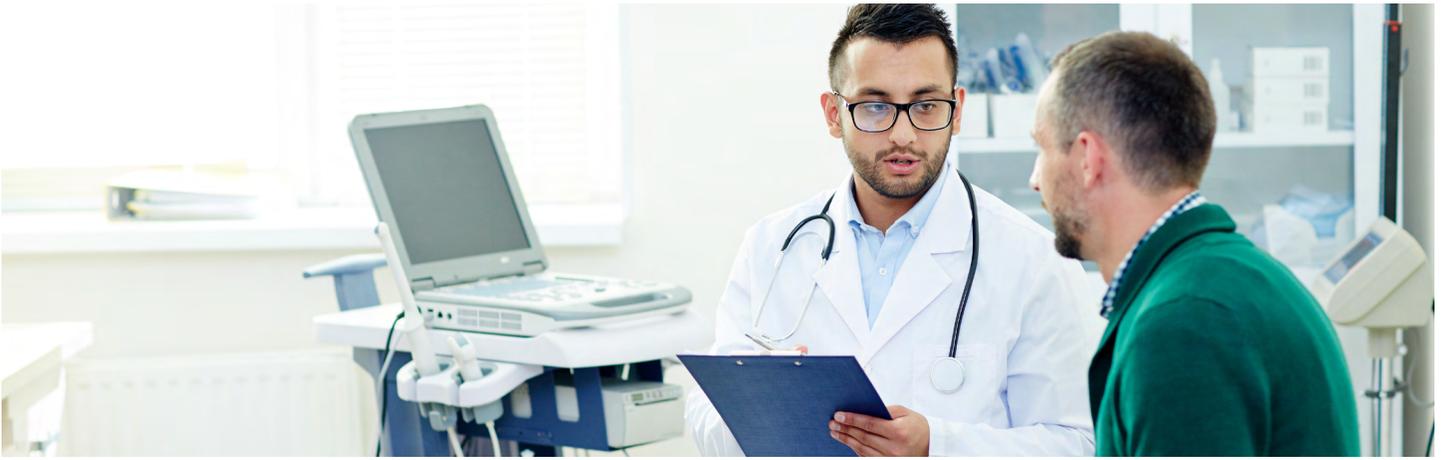


Problemi alla vescica  
o all'intestino oppure  
disfunzioni sessuali



Calo dell'appetito,  
mal di stomaco o  
perdita di peso

Poiché i sintomi sono complessi e spesso assomigliano a quelli di altre patologie, può essere difficile arrivare alla diagnosi di amiloidosi. Per le persone che sanno di avere un familiare consanguineo affetto da amiloidosi hATTR, un'opzione è rappresentata dai test genetici.



## Che cosa sono i test genetici?

I test genetici analizzano più da vicino il patrimonio genetico del paziente. Viene raccolto un campione di DNA (da sangue, capelli, pelle, fluidi corporei o tessuti) che poi viene esaminato per individuare le varianti genetiche che possono scatenare la malattia. I test genetici possono confermare la presenza di una variante genetica che può causare la forma ereditaria di amiloidosi transtiretinica. Gli esiti dei test possono anche aiutare i familiari a capire se anche loro sono portatori della variante genetica della malattia. Tuttavia, è sconsigliato effettuare test indiscriminati, soprattutto tra i giovani. Tutti i test genetici devono essere eseguiti solo dopo aver discusso con un genetista o un consulente del paziente adeguatamente formato ed esperto in amiloidosi.

## Che cosa rivelano i test genetici per l'amiloidosi hATTR?

I test genetici possono identificare la variante genetica che causa l'amiloidosi hATTR del paziente. Esistono più di 120 varianti genetiche che possono scatenare l'amiloidosi hATTR. Ognuna di esse produce un tipo diverso di insorgenza della malattia, di sintomi e di prospettive. I tre geni più comunemente coinvolti sono:

 **V30M**

Prevalentemente  
**sintomi neuropatici**  
Più frequente in  
**Portogallo,  
Spagna, Francia  
e Svezia**

 **V122I**

Prevalentemente  
**sintomi cardiaci**  
Più frequente nelle  
**persone di  
origine africana**

 **T60A**

Sia  
**sintomi  
cardiaci che  
neuropatici**  
Più frequente in  
**Irlanda**



## In che modo i test genetici possono aiutare i familiari?

Madri, padri, fratelli o figli di una persona a cui è stata diagnosticata l'amiloidosi hATTR hanno il 50% di probabilità di aver ereditato la variante genetica che causa la malattia. La semplice presenza della variante genetica, tuttavia, non significa necessariamente che il parente svilupperà la patologia. Per questo motivo, i test genetici devono essere eseguiti solo dopo aver parlato con un genetista o un consulente adeguatamente formato ed esperto in amiloidosi.

I test genetici possono aiutare i familiari più stretti di un paziente a comprendere il proprio rischio. Se non sono portatori, possono essere rassicurati. Se sono portatori, possono cercare programmi di screening appropriati. Ricorrendo tempestivamente alle cure, i familiari affetti possono gestire i sintomi e rallentare la progressione della malattia.

## Che ruolo hanno la consulenza genetica e i consulenti genetici?

I test genetici devono essere accompagnati da una consulenza genetica completa. Questa può essere fornita da un consulente genetico o da un medico o un infermiere che abbia seguito una formazione specialistica. La consulenza genetica aiuta i pazienti a valutare il rischio di malattie ereditarie.

Prima del test, la consulenza genetica aiuta i pazienti a capire cosa comporta il test genetico per l'amiloidosi hATTR. Inoltre, aiuta i pazienti a capire come gli esiti dei test genetici possano influire su risorse importanti, come l'assicurazione sulla vita e sulla salute.

La consulenza genetica è fondamentale anche dopo il test, per spiegarne gli esiti e il loro significato per i pazienti e i familiari. I pazienti ricevono anche consigli sulle migliori pratiche per comunicare tali risultati ai familiari.

## Quali sono i passaggi necessari?



### Decisione

I pazienti e i familiari interessati a sottoporsi a un test genetico per l'amiloidosi hATTR possono comunicare con i loro specialisti. Gli specialisti possono quindi indirizzare i pazienti e i familiari interessati a un consulente genetico o a un altro professionista sanitario qualificato, che valuterà il loro livello di rischio, li informerà sul processo e sulle relative implicazioni e collaborerà con lo specialista per richiedere un test genetico, se opportuno.



### Raccolta di campioni

Viene raccolto un campione di DNA del paziente e poi inviato a un laboratorio di analisi genetica. Il test comporta generalmente un prelievo di sangue.



### Analisi

Il DNA viene sequenziato, rivelando eventuali varianti genetiche associate all'amiloidosi hATTR. Gli esiti saranno poi esaminati dallo specialista che ha richiesto il test, da un consulente genetico o da un altro operatore sanitario qualificato e successivamente discussi con il paziente.



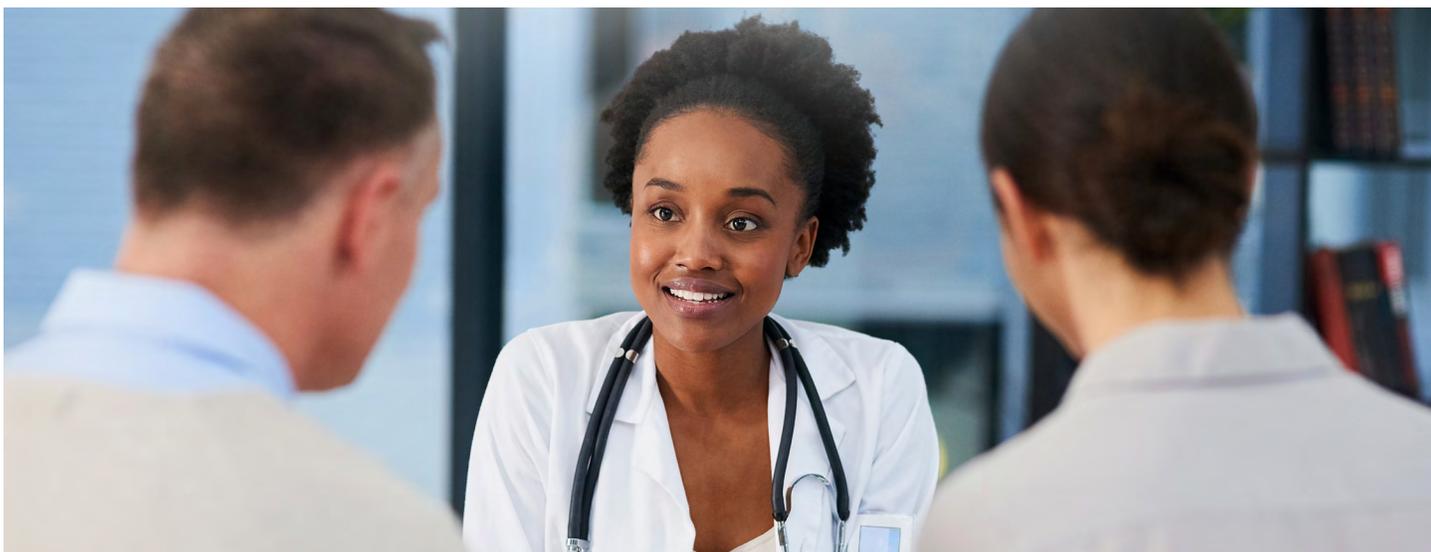
### Decisioni terapeutiche

Insieme, il paziente e lo specialista valutano e prendono decisioni terapeutiche in base ai risultati dei test.

## Quali sono i limiti?

I test genetici possono essere costosi, soprattutto se eseguiti privatamente.

Inoltre, gli esiti non forniscono ai pazienti un "sì" o un "no" conclusivo sulla possibilità di sviluppare l'amiloidosi. I test informano i pazienti se hanno ereditato la variante genetica che causa la malattia.



## Quali sono i trattamenti disponibili per l'amiloidosi hATTR?

Per anni, il trapianto di fegato è stato l'unica opzione terapeutica per l'amiloidosi hATTR. Grazie alla ricerca e all'innovazione, oggi sono disponibili diversi farmaci per:



Ridurre la quantità di proteine prodotte in modo anomalo nell'organismo. Questo può diminuire l'accumulo delle proteine amiloidi, rallentando o arrestando i depositi.



Impedire alla proteina di assumere una forma anomala e di depositarsi nell'organismo. Ciò può ritardare o arrestare la progressione della malattia.

I medici possono anche prescrivere trattamenti di supporto che alleviano i sintomi. Sebbene non risolvano la causa di fondo dell'amiloidosi hATTR, possono comunque migliorare la qualità della vita.

Ci sono diversi trattamenti in fase di sperimentazione clinica che mirano a:



Eliminare i depositi di amiloide negli organi colpiti



Eliminare in modo permanente il gene della transtiretina, un processo noto come editing genico

I pazienti interessati ad accedere a nuovi trattamenti possono rivolgersi al proprio specialista per sapere come iscriversi agli studi clinici in corso.

# Conclusioni

Essendo una malattia rara, l'amiloidosi hATTR può essere inizialmente difficile da comprendere per i pazienti. Tuttavia, grazie alle informazioni fornite dai test genetici, i pazienti possono comprendere meglio la patologia e il rischio che essa comporta sia per se stessi che per i loro familiari. Soprattutto, possono iniziare precocemente il trattamento.



## Gruppo di lavoro sull'amiloidosi



*Amyloidosis Ireland  
Support Group*  
AWARENESS ADVOCACY SUPPORT





### **Informazioni sulla European Alliance for Patient Access**

La European Alliance for Patient Access è una divisione della Global Alliance for Patient Access, una piattaforma internazionale che vuole permettere a professionisti sanitari e membri di gruppi di sostegno di intervenire nel dialogo politico sulle cure incentrate sui pazienti.

**GAfPA.org**



La European Alliance for Patient Access ringrazia Alnylam  
per il finanziamento ricevuto.