

CONSENSO INFORMATO ALL'ESECUZIONE DI ANALISI GENETICHE (costituito da n°5 pagine)

1. Informativa sul trattamento dei dati personali

(art. 13 del *Codice in materia di protezione dei dati personali e Autorizzazione del Garante al trattamento dei dati genetici*)

Gentile signore, il Laboratorio di Genetica TOMA Advanced Biomedical Assays SpA desidera informarla che utilizza il suo materiale biologico, i suoi dati anagrafici e genealogici e le informazioni sul suo stato di salute e su quella dei suoi familiari soltanto nella misura in cui questi sono indispensabili per le attività necessarie a determinare i risultati del *test* da lei richiesto e per fornirle un'appropriate consulenza genetica. A tal fine, i campioni e i dati da lei forniti e quelli sulla sua costituzione genetica risultanti dal *test* sono trattati con modalità, anche informatizzate, soltanto dal personale del Laboratorio incaricato di svolgere le procedure connesse all'esecuzione del *test* (Lab. Genetica Medica H.Galliera – Genova, Lab. Anatomia Patologica H.San Paolo Milano).

Dopo l'esecuzione del *test* i suoi campioni biologici vengono conservati presso il laboratorio per il periodo di tempo strettamente necessario all'eventuale verifica dei risultati, salvo che lei acconsenta allo loro conservazione per un periodo più lungo per scopi di ricerca scientifica secondo quanto illustrato nel modulo che le verrà sottoposto. Anche i risultati del *test* sono conservati presso il laboratorio in conformità ai vigenti obblighi normativi sulla conservazione dei documenti diagnostici (*attualmente è in vigore la circolare del Ministero della sanità n. 61 del 19 dicembre 1986 che indica che la documentazione diagnostica di laboratorio deve essere conservata per venti anni*).

Tali risultati verranno forniti a lei o alle persone da lei delegate per iscritto e potranno essere portati a conoscenza di terzi soltanto su sua indicazione. I medesimi risultati non saranno comunicati da altri soggetti, salvo che, sulla base di una specifica richiesta fondata su adeguata documentazione sanitaria, risultino indispensabili per la tutela della salute di un suo familiare.

I campioni biologici prelevati e i dati che la riguardano sono indispensabili per lo svolgimento del *test*: *senza* di essi non sarà possibile eseguirlo.

Dall'esecuzione del *test* da lei richiesto potrebbero essere ottenuti risultati inattesi (ad es. informazioni su rapporti di consanguineità o relativi alla possibilità di sviluppare malattie su base genetica) che le saranno comunicati nel rispetto della sua dichiarazione di volontà di conoscere o meno tali eventi. Queste informazioni le verranno quindi fornite su sua indicazione evidenziando, tra esse, quelle eventualmente utili per la cura della sua salute o per consentirle di adottare una scelta riproduttiva consapevole.

Lei potrà in ogni caso e in qualsiasi momento conoscere tutti i dati che la riguardano, sapere come sono stati acquisiti, verificare se sono esatti, completi e aggiornati, nonché far valere ogni altro suo diritto al riguardo, scrivendo o contattando il Laboratorio (dr.ssa Beatrice Grimi, dr.ssa Francesca Dolcetti, dr.ssa Francesca Grati).

Le analisi genetiche comprendono esami eseguiti sul DNA umano, sui cromosomi, sulle proteine o su qualsiasi altro prodotto genico allo scopo di individuare alterazioni nel patrimonio genetico predisponenti allo sviluppo di malattie. Tutti i risultati ottenuti dalle analisi genetiche, così come ogni altro atto medico, sono da considerarsi strettamente confidenziali e sottoposti al vincolo del segreto professionale.

Io sottoscritto/a _____
Nato/a: _____ (Prov. _____), il: ____ / ____ / ____
Residente in: _____ (Prov. _____), CAP: _____
Via: _____ n.: _____, Tel: ____ / ____

DICHIARO di aver ricevuto una dettagliata informazione sugli aspetti genetici della malattia di cui soffro o che ricorre nella mia famiglia e di aver compreso l'utilità ed i limiti della analisi genetica propositami; ho avuto inoltre modo di porre tutte le domande che ho ritenute opportune ed ho ricevuto risposte che considero esaurienti.

Pertanto **ACCONSENTO** al prelievo di materiale biologico per l'esecuzione dell'analisi molecolare su DNA relativi alla malattia (vedi allegato 1,2,3)

DICHIARO inoltre di:

<input type="checkbox"/> volere	<input type="checkbox"/> NON volere	essere informato circa i risultati dell'analisi
<input type="checkbox"/> volere	<input type="checkbox"/> NON volere	prendere parte ad un colloquio in cui verranno poste domande sulla storia familiare
<input type="checkbox"/> volere	<input type="checkbox"/> NON volere	volere rendere partecipi i miei familiari circa i risultati delle analisi restrizioni/commenti:
<input type="checkbox"/> volere	<input type="checkbox"/> NON volere	rendermi eventualmente disponibile a contattare altri membri della mia famiglia per ulteriori approfondimenti dell'esame
<input type="checkbox"/> volere	<input type="checkbox"/> NON volere	rendere partecipe dei risultati delle analisi il mio medico di famiglia, Dott.

Data: _____ Firma: _____

DICHIARO inoltre specificamente di:

<input type="checkbox"/> volere	<input type="checkbox"/> NON volere	essere informato/a sui risultati inattesi ottenuti qualora questi ultimi rappresentino un beneficio concreto e diretto in termini di terapia o di prevenzione o di consapevolezza delle scelte riproduttive
<input type="checkbox"/> volere	<input type="checkbox"/> NON volere	essere informato di eventuali nuove possibilità diagnostiche derivanti dai suddetti studi e da ricerche future
<input type="checkbox"/> volere	<input type="checkbox"/> NON volere	che il risultato del test venga registrato nei registri nazionali delle patologie associate o trasferito ad altro centro per motivi di approfondimento diagnostico o ricerca
<input type="checkbox"/> consentire	<input type="checkbox"/> NON consentire	che il mio campione biologico venga conservato con garanzia dell'anonimato presso il laboratorio che esegue le analisi genetiche anche dopo conclusione dell'indagine.

Mi impegno infine, a comunicare tempestivamente ogni eventuale cambiamento di opinione in merito a quanto dichiarato.

Continua da pag n°2

Allegato .n°1

ANALISI BIOLOGIA MOLECOLARE	tempi refertazione medi (gg)	LIMITE DELLA METODICA APPLICATA
<input type="checkbox"/> Screening molecolare di β Talassemia	8	<i>Il test rileva le seguenti mutazioni: IVS 2.745 - IVS 2.1 - Codone 39 - IVS 1.110 - IVS 1.6 - IVS 1.5- IVS 1.1 - Codone 8/9 - Codone 8 - Codone 6 - Codone 5 -87 - 30 - 92 - 101 - codone 30 - IVS 1.2 - IVS 1.116 – IVS 1-25–codone 44- IVS 2.844. Tali mutazioni coprono il 92% delle mutazioni del gene della beta globina.</i>
<input type="checkbox"/> Diagnosi pre e post natale di β Talassemia	8	//
<input type="checkbox"/> Screening molecolare di Anemia Falciforme	8	//
<input type="checkbox"/> Screening molecolare di Emoglobina C	8	//
<input type="checkbox"/> Screening molecolare di Fibrosi Cistica	8	Il test rileva 56 mutazioni che coprono l'87% delle mutazioni più frequenti nella popolazione italiana.
<input type="checkbox"/> Diagnosi pre e post natale di Fibrosi Cistica	8	//
<input type="checkbox"/> Ricerca di sbilanciamenti esonici del gene CFTR associati alla Fibrosi Cistica	10	Il metodo non identifica le mutazioni puntiformi nel gene CFTR
<input type="checkbox"/> Screening molecolare di Atrofia Muscolo Spinale di Tipo 1, 2 e 3	8	<i>Tale metodica non consente l'identificazione delle delezioni di SMN1 nei seguenti casi:</i> <ol style="list-style-type: none"> <u>mutazioni intrageniche di SMN1</u>: circa il 3,5% dei malati che risultano portatori eterozigoti della delezione di SMN1 hanno piccole delezioni/mutazioni puntiformi, non identificabili con questa metodica, che inattivano la funzionalità del secondo allele (Ogino and Wilson, 2004) <u>uplicazione in CIS di SMN1</u> (genotipo "2+0"): gli individui con questo genotipo sono dei portatori eterozigoti della delezione con una probabilità di trasmetterla alla prole del 50% (Ogino and Wilson, 2004); <u>mutazioni de novo</u>: circa il 2% dei pazienti SMA ha una mutazione de novo (Wirth et al, 1997) e, quindi, i genitori risultano avere un dosaggio normale del gene SMN1 <u>mosaicismo germinale per la mutazione</u> (Campbell et al, 1998): la presenza di mosaicismo germinale non permette l'identificazione della condizione di portatore eterozigote nel sangue periferico dei genitori dell'individuo affetto.
<input type="checkbox"/> Diagnosi pre e post natale di Atrofia Muscolo Spinale di Tipo 1, 2 e 3	8	//
<input type="checkbox"/> Diagnosi pre e post natale di Disomia Uniparentale	8	//
<input type="checkbox"/> Diagnosi Fattore Rh Fetale su sangue materno	8	Il test non identifica la presenza dell'RH fetale prima della fine del 1° trimestre.
<input type="checkbox"/> Indagine di Paternità	15	//
<input type="checkbox"/> Rilevazione Molecolare del gene SRY	8	//

Continua da pag n°3

Allegato .n°2

ANALISI BIOLOGIA MOLECOLARE	tempi refertazione medi (gg)	LIMITE DELLA METODICA APPLICATA
<input type="checkbox"/> Microdelezione del cromosoma Y (AZF)	8	//
<input type="checkbox"/> Analisi Molecolare Fattore II della Coagulazione	8	//
<input type="checkbox"/> Analisi Molecolare Fattore V di Leiden	8	//
<input type="checkbox"/> Analisi Molecolare MTHFR	8	//
<input type="checkbox"/> Analisi Molecolare gene PAI-1	8	//
<input type="checkbox"/> Analisi Molecolare Emocromatosi	10	Il test individua le mutazioni C682Y e H36D
<input type="checkbox"/> QF- PCR per rilevare le trisomie 21, 18, 13 e le aneuploidie dei cromosomi sessuali	2	COMPILARE CONSENSO A PARTE
<input type="checkbox"/> Diagnosi pre- e postnatale di Sindrome di Charcot Marie Tooth tipo 1A (CMT1A)	10	Il metodo non identifica le mutazioni puntiformi del gene PMP22, che coprono il 2% di tutti i casi CMT1A
<input type="checkbox"/> Test di metilazione per la S.di Prader-Willi/Angelman	8	Il metodo non identifica le mutazioni puntiformi dei geni SNRPN eUBE3A
<input type="checkbox"/> Ricerca sbilanciamenti in caso di ritardo mentale idiopatico (MLPA P036/P070)	15	<i>Il metodo non identifica:</i> 1. Riarrangiamenti bilanciati 2. Gli sbilanciamenti a mosaico 3. Le regioni subtelomeriche dei bracci corti dei cromosomi acrocentrici 4. Non distingue gli sbilanciamenti tra gli eterosomi
<input type="checkbox"/> Caratterizzazione di marcatori soprannumerari (MLPA P036/P070 e MLPA P181/P182)	4 prenatale 20 postnatale	<i>Il metodo non identifica:</i> 1. Riarrangiamenti bilanciati 2. Gli sbilanciamenti a mosaico 3. Le regioni subtelomeriche e centromeriche dei bracci corti dei cromosomi acrocentrici 4. Non distingue gli sbilanciamenti tra gli eterosomi
<input type="checkbox"/> Ricerca sbilanciamenti del cromosoma X in casi di ritardo di crescita idiopatico e nella Discondrosteosi di Leri-Weill	20	Il metodo non identifica le mutazioni puntiformi del gene SHOX
<input type="checkbox"/> Determinazione dell'inattivazione del cromosoma X	8	//
<input type="checkbox"/> Ricerca del genoma del Toxoplasma su liquido amniotico	8	Il test non identifica la presenza di un numero di copie inferiore a 100 copie/ul
<input type="checkbox"/> Ricerca del genoma di Epstein Barr Virus su liquido amniotico	8	Il test non identifica la presenza di un numero di copie virali inferiore a 100 copie/ul
<input type="checkbox"/> Ricerca del genoma di Parvovirus B19 su liquido amniotico	8	Il test non identifica la presenza di un numero di copie virali inferiore a 100 copie/ul
<input type="checkbox"/> Ricerca del genoma di Rubeco su liquido amniotico	8	Il test non identifica la presenza di un numero di copie virali inferiore a 100 copie/ul
<input type="checkbox"/> Ricerca del genoma di Citomegalovirus su liquido amniotico	8	Il test non identifica la presenza di un numero di copie virali inferiore a 100 copie/ul

Continua da pag n°4

Allegato .n°3

ANALISI BIOLOGIA MOLECOLARE	tempi refertazione medi (gg)	LIMITE DELLA METODICA APPLICATA
<input type="checkbox"/> Ricerca del genoma del Virus della Varicella su liquido amniotico	8	Il test non identifica la presenza di un numero di copie virali inferiore a 100 copie/ul
<input type="checkbox"/> Ricerca del genoma del Virus del Herpes 1 e 2 su liquido amniotico	8	Il test non identifica la presenza di un numero di copie virali inferiore a 100 copie/ul
<input type="checkbox"/> Ricerca del genoma del Papilloma Virus	8	//
<input type="checkbox"/> Genotipizzazione del genoma del Papilloma Virus	8	<i>Il test identifica i seguenti genotipi: 16, 18, 31, 33, 35, 39,45, 51, 52, 56, 58, 59, 68, 73, 82, 26, 53, 66, 69, 71, 6, 11, 40, 43, 44, 54, 70.</i>

Il/La sottoscritto/a
dichiara di avere letto e compreso la sopraestesa informativa e di aver ottenuto tutte le ulteriori informazioni richieste sulle finalità dell'esame, le modalità di esecuzione e le eventuali complicanze che possono derivare dall'esecuzione del test diagnostico.
Pertanto, in base all'informativa ricevuta, che ritiene completa ed esaustiva, il/la sottoscritto/a accetta che il materiale biologico prelevatoLe (o prelevato al figlio/a minore
.....) venga utilizzato per l'analisi genetica indicata.

Data: _____ **Firma:** _____

Firma del Medico che ha raccolto il Consenso: _____