



CONSENSO INFORMATO
Analisi esoma

AOU MEYER

M-AZI015-44 rev.3

DATI PAZIENTE:

Cognome _____ Nome _____ Data di nascita __/__/____

Gentile Paziente o Genitori/Tutore,

Vi è stato proposto di sottoporre Lei o vostro/a figlio/a all'esecuzione dell'atto sanitario in oggetto e questo documento ha lo scopo di informarvi sulla natura dello stesso, sul fine che esso si propone, su ciò che l'esecuzione dello stesso comporterà per Lei o vostro/a figlio/a, sui vostri diritti e le vostre responsabilità.

Vi prego di dedicare il tempo necessario ad un'attenta lettura di queste informazioni prima di prendere la decisione di acconsentire o no all'esecuzione dell'atto sanitario.

Potrete, inoltre, porre liberamente qualsiasi domanda di chiarimento e riproporre ogni quesito che non abbia ricevuto una risposta chiara ed esauriente.

Nel caso in cui, dopo aver letto e compreso tutte le informazioni ivi fornite, decideste di acconsentire all'esecuzione dell'atto sanitario Vi chiederò di voler firmare e personalmente datare il modulo di consenso informato.

Siete giunti alla nostra attenzione perché Lei o vostro/a figlio/a presenta dei problemi di salute che potrebbero essere geneticamente determinati e i medici che seguono Lei o vostro/a figlio/a Vi hanno indirizzato a questa struttura.

Per poter confermare il sospetto diagnostico è necessario procedere con un prelievo di sangue venoso dal quale verrà estratto il DNA Suo o di vostro/a figlio/a e su questo verrà condotta l'analisi dell'esoma.

Il nostro materiale genetico è costituito da circa 20.000 geni, racchiusi all'interno di ogni nostra cellula in strutture chiamate cromosomi. Ogni gene ha una specifica funzione, sebbene al momento attuale non sia nota la funzione di tutti i geni. Una malattia genetica può insorgere se uno o più dei nostri geni non funzionano correttamente. Può essere importante identificare un'alterazione genetica, generalmente chiamata "mutazione" o "variante", alla base di una determinata patologia. Un'alterazione genetica può insorgere per la prima volta nel DNA di una persona (essere cioè di "nuova insorgenza", o "de novo"), oppure può essere ereditata da uno o da entrambi i genitori.

Le tecnologie disponibili in passato permettevano di analizzare solo un gene alla volta. Pertanto, ottenere la corretta diagnosi genetica per una patologia, che non fosse chiaramente causata da uno specifico gene, poteva richiedere anche anni di studio. Alcune patologie genetiche, possono essere però causate da mutazioni in un numero elevato di geni, anche molto diversi fra loro (eterogeneità genetica), senza che sia possibile distinguerle sulla base della presentazione clinica.


Nuove tecniche di analisi, quali il sequenziamento di nuova generazione (NGS), rendono oggi possibile l'analisi contemporanea dei circa 20.000 geni presenti nel genoma umano (sequenziamento dell'esoma), con una notevole diminuzione dei tempi di diagnosi delle malattie genetiche.

L'esoma rappresenta quella parte del nostro genoma (circa l'1-2%) che è in grado di produrre una proteina; in altre parole la porzione "codificante" di tutto il genoma. Sebbene questa porzione sia relativamente piccola, in essa risiede la maggior parte delle alterazioni associate a malattie genetiche. È noto però che in alcuni casi anche mutazioni delle regioni non codificanti sono in grado di alterare la produzione delle proteine e di risultare in una patologia.

Perché viene eseguito il sequenziamento dell'esoma?

Nella vostra famiglia è presente una patologia.....
(specificare la patologia) verosimilmente di origine genetica, per la quale le tecniche d'indagine comunemente utilizzate non hanno permesso, o potrebbero non permettere, l'identificazione della specifica mutazione che la causa.

Lo scopo di questa indagine è quindi quello di identificare l'alterazione genetica responsabile di tale patologia, attraverso l'utilizzo delle nuove tecnologie di analisi del DNA (sequenziamento dell'esoma) col vantaggio di aumentare la probabilità di una diagnosi genetica. Questo a sua volta potrebbe permettere di ottenere indicazioni terapeutiche

	CONSENSO INFORMATO Analisi esoma	M-AZI015-44 rev.3
	AOU MEYER	

e/o riabilitative specifiche e una consulenza genetica mirata per valutare eventuali rischi di ricorrenza per i figli o nei familiari a rischio.

Quali sono i possibili risultati derivanti dal sequenziamento dell'esoma e i limiti di questa analisi?

Il tasso di diagnosi raggiunto mediante l'analisi dell'esoma sul trio (paziente e genitori) è attualmente stimato tra il 10 e il 40% e può dipendere da molti fattori, tra cui il tipo di patologia e la sua presentazione al momento dell'indagine.

In assenza della disponibilità del campione biologico di uno o entrambi i genitori la capacità diagnostica di questa indagine si riduce sensibilmente.

Il sequenziamento dell'esoma produce una notevole quantità di dati che vengono interpretati allo stato attuale della conoscenza del genoma umano e della funzione dei geni in relazione alle patologie. Queste informazioni aumentano rapidamente e quindi, qualora l'analisi dell'esoma non dovesse identificare la causa genetica della condizione per cui l'esame viene richiesto, i dati di sequenziamento potrebbero essere reinterpretati in futuro alla luce di queste nuove informazioni. Questo potrebbe permettere ad una o più varianti di essere definite come cause della patologia in esame in un secondo tempo rispetto a quanto comunicato nel referto.

In questo caso, se acconsentite, sarete contattati per gli opportuni aggiornamenti e per l'eventuale comunicazione dei nuovi risultati.

È importante che siate consapevoli del fatto che questa analisi ha comunque alcune limitazioni. Un'indagine negativa non esclude quindi necessariamente la presenza di un'alterazione in una regione del DNA che non è stato possibile analizzare o interpretare per motivi tecnici e/o limiti della metodica. Informazioni dettagliate sulle limitazioni del test sono disponibili su richiesta.

L'analisi potrà avere tre esiti possibili, sui quali sarete informati:


1. vengono identificate una o più varianti genetiche, interpretate come possibili cause della patologia per la quale è stata richiesta l'indagine.
2. Vengono identificate una o più varianti genetiche ma il loro ruolo in relazione alla patologia per la quale è stata richiesta l'indagine non è chiaramente interpretabile (VOUS). Tali varianti possono per esempio non essere state precedentemente riportate in letteratura in associazione alla patologia, oppure possono essere state trasmesse da un genitore che non presenta alcun sintomo. Potrebbero essere necessari ulteriori approfondimenti per chiarire il ruolo delle alterazioni identificate.
3. Non viene identificata alcuna alterazione genetica che possa spiegare la patologia per la quale è stata richiesta l'indagine.

Premesso che l'analisi sarà incentrata sulle caratteristiche cliniche del paziente, parallelamente a questi tre possibili esiti, rimane una certa probabilità di un "risultato inatteso", cioè che vengano casualmente identificate delle alterazioni genetiche che non hanno alcuna relazione con la patologia in esame, ma che potrebbero avere rilevanza per la salute del bambino/a, vostra e della famiglia.

Al momento della compilazione del consenso informato, potrete scegliere di essere informati o meno su eventuali risultati inattesi. In particolare potrete scegliere se desiderate o meno ricevere comunicazione di alterazioni genetiche:

- potenzialmente rilevanti per decisioni di tipo riproduttivo, in quanto potrebbero determinare un rischio aumentato di patologia genetica nella prole;
- predisponenti a patologie ad insorgenza nell'adulto, per le quali la conoscenza del rischio può rappresentare un beneficio concreto in termini di terapia e/o prevenzione (ad es. per predisposizione ereditaria a tumori o aritmie cardiache);
- predisponenti a patologie ad insorgenza nell'adulto, per le quali però la conoscenza del rischio non rappresenterebbe ad oggi un beneficio concreto in termini di terapia e/o prevenzione (ad es. patologie neurodegenerative ereditarie).

Non le verranno invece comunicate tutte quelle varianti clinicamente non rilevanti in base alle conoscenze attuali, che non rientrano nelle categorie precedenti.

	CONSENSO INFORMATO Analisi esoma	M-AZI015-44 rev.3
	AOU MEYER	

L'analisi verrà sempre focalizzata sul DNA del paziente. Il DNA parentale è necessario per procedere all'esame, ed è investigato contestualmente al solo fine di chiarire la segregazione e la natura di varianti identificate nel DNA del paziente. L'analisi quindi non evidenzierà risultati inattesi relativi ai genitori, anche in geni di rilevanza clinica, che non siano presenti nel DNA del paziente.

Per quanto riguarda l'analisi dell'esoma su minori e persone incapaci, i risultati inattesi NON verranno comunicati, fatto salvo per quelle rarissime condizioni la cui conoscenza può portare ad interventi efficaci nel prevenire l'insorgenza/evoluzione di patologie.

L'elenco completo delle varianti identificate sarà disponibile su richiesta del medico inviante.

Modalità di consegna referto

I referti vengono consegnati dal Laboratorio al medico che ha richiesto il test, che provvederà a comunicarne il risultato alla famiglia nell'ambito di un colloquio esplicativo (consulenza post-test) che consideri le eventuali implicazioni del risultato dell'analisi per il paziente e per i familiari. Nel corso della consulenza avrete ampia possibilità di porre domande specifiche sulle implicazioni dei risultati ottenuti.

Cosa è necessario per eseguire il sequenziamento dell'esoma

Per eseguire l'esame sarà necessaria l'esecuzione di un prelievo ematico (3-5 ml) e/o di altri campioni biologici per l'estrazione del DNA. È inoltre richiesto un campione analogo di entrambi i genitori del paziente.

Per motivi tecnici (strumenti necessari per il test) è possibile che il DNA venga inviato ad un laboratorio esterno. In tal caso sarà trasferito il solo campione di DNA, reso anonimo ed associato ad un codice univoco cui potrà risalire esclusivamente il responsabile del test del laboratorio dell'ospedale Meyer. L'interpretazione del dato genetico alla luce del sospetto clinico e l'attribuzione del risultato al soggetto è effettuata dal laboratorio Meyer.

Il laboratorio non utilizzerà il DNA del campione biologico per finalità diverse dall'effettuazione dell'analisi per le quali è stato rilasciato il consenso. Il consenso può essere revocato il qualsiasi momento, in forma scritta.

Come e a che scopo viene conservato il campione di DNA

Se acconsentite, il DNA residuo verrà conservato presso il Laboratorio _____ di questa AOU Meyer che ha eseguito l'esame, sotto la responsabilità del suddetto Laboratorio, per la durata di almeno 5 anni dalla fine del test. Il DNA conservato potrà essere utilizzato nel caso in cui si rendano disponibili altre indagini diagnostiche o la possibilità di partecipare ad una ricerca scientifica inerente alla patologia in esame. In tal caso verrete ricontattati per esprimere il consenso a tale utilizzo.

Nel caso di pazienti minorenni o non in grado di esprimere il proprio consenso al momento del prelievo del campione o della spiegazione dell'esame genetico, il consenso all'esame verrà rilasciato da chi ne esercita la potestà (genitori o tutore legalmente designato).


Utilizzo dei risultati del sequenziamento dell'esoma a scopo di ricerca e inserimento in banche dati nazionali e/o internazionali

I risultati dell'analisi effettuata saranno conservati presso il Laboratorio _____ della AOU Meyer che ha eseguito l'esame in forma anonima per almeno 5 anni e solo il medico di riferimento o il personale del Laboratorio stesso potranno avere accesso al codice identificativo del paziente.

Tuttavia, le informazioni ottenute dal sequenziamento dell'esoma possono avere rilevanza scientifica oltre che diagnostica e condurre a una migliore comprensione delle cause delle malattie genetiche. Pertanto, i risultati del sequenziamento potrebbero essere condivisi in forma pseudonimizzata con altri gruppi di ricerca ed eventualmente pubblicati, al fine di aumentare le conoscenze sul ruolo di geni e varianti geniche e di migliorare gli approcci diagnostici e terapeutici.

Nell'apposita sezione del consenso informato, sarà chiesto di esprimere il consenso/diniego sull'uso dei dati (resi anonimi) a questo fine.

Trattamento dei dati personali e genetici

	CONSENSO INFORMATO <i>Analisi esoma</i>	M-AZI015-44 rev.3
	AOU MEYER	

I dati personali rilasciati, nonché quelli risultanti dal test, saranno trattati dall'AOU Meyer, quale Titolare del trattamento, in formato sia elettronico che cartaceo in ottemperanza al Regolamento EU 2016/679 – GDPR, esclusivamente per il raggiungimento delle finalità su esposte e saranno conservati per e non oltre il tempo previsto dalla normativa vigente. Il titolare del trattamento è contattabile alla mail urp@meyer.it.

Per le finalità di cui sopra, il Titolare del trattamento può avvalersi dell'operato di soggetti esterni (es. laboratori di analisi) che saranno appositamente nominati responsabili del trattamento ai sensi dell'art. 28 GDPR; i responsabili saranno conoscibili attraverso il sito internet www.meyer.it.

I Titolari del trattamento adotteranno tutte le misure di sicurezza adeguate e gli idonei accorgimenti tecnici ed organizzativi per effettuare un trattamento conforme alla vigente normativa e a tutela dei dati personali, della dignità e riservatezza.

I dati saranno trattati solo da personale individuato e autorizzato direttamente dal Titolare. I dati verranno trattati soltanto dopo esser stati pseudonimizzati: ossia resi non riconducibili direttamente alla persona.

I dati, così trattati, potranno essere comunicati a destinatari ubicati in Paesi extra Unione Europea che garantiscono un livello di protezione adeguato sulla base di una decisione della Commissione Europea o perché assoggettati a clausole standard che garantiscono un livello adeguato di sicurezza del trattamento. Nel caso in cui, invece, i dati pseudonimizzati siano trasferiti a destinatari ubicati in Paesi extra Unione Europea non rientranti nelle categorie previste nel paragrafo precedente, il GDPR prevede che sia richiesto uno specifico consenso poiché i dati potrebbero essere esposti al rischio di trattamenti non conformi.

In nessun caso il nome del paziente o altri dati che ne permettano l'identificazione saranno forniti alle organizzazioni che gestiscono queste banche dati.

L'elenco dei destinatari è reperibile sul sito www.meyer.it

In qualità di interessati, quali esercenti la responsabilità genitoriale/tutore e minore, in ogni momento potrete esercitare i diritti di conoscere i dati che vi riguardano, sapere come sono stati acquisiti, verificare se sono esatti, completi, aggiornati e ben custoditi, di ricevere i dati in un formato strutturato, di uso comune e leggibile da dispositivo automatico, di revocare il consenso prestato relativamente al trattamento dei dati in qualsiasi momento e opporsi in tutto o in parte, all'utilizzo degli stessi come sanciti dagli artt. 15 - 20 del G.D.P.R. Tali diritti possono essere esercitati attraverso specifica istanza da indirizzare al Titolare del Trattamento e/o al Responsabile della protezione dei dati, allegando un proprio documento di riconoscimento in corso di validità.

Per maggiore informazione sulle modalità di trattamento dei dati è, altresì, contattabile il Responsabile per la protezione dei dati (RDP) all'indirizzo mail: privacy.dpo@meyer.it.

Contatti per ulteriori informazioni:

Per eventuali ulteriori informazioni o chiarimenti è possibile contattare il Medico di riferimento
Dr./Dr.ssa _____ tel _____



CONSENSO INFORMATO
Analisi esoma

M-AZI015-44 rev.3

AOU MEYER

INFORMAZIONI AGGIUNTIVE rischi, benefici, complicanze, ecc:

Contatti (se il paziente/genitori necessitano di chiarimenti ulteriori) _____

Data colloquio informativo _ / _ / _ _ _ _

Firma dei genitori/tutore/paziente _____

Medico _____ Firma _____



CONSENSO INFORMATO
Analisi esoma

AOU MEYER

M-AZI015-44 rev.3

DATI PAZIENTE:

Cognome _____ Nome _____ Data di nascita __/__/____

Con la presente dichiarazione, da valere come dichiarazione sostitutiva dell'atto di notorietà (art. 47 DPR 18.12.2000, n. 445) e manifestazione piena, libera ed incondizionata della mia/nostra volontà, io/noi sottoscritto/a/i:

1. Cognome/Nome

nato/a il..... residente a vian.....

2. Cognome/Nome

nato/a il..... residente a vian.....

in qualità di:

genitore/i del paziente minorenni tutore del paziente paziente maggiorenne altro (specificare).....

DICHIARO/DICHIARIAMO, consapevole/i delle responsabilità e delle sanzioni penali previste dall'art. 76 del DPR 445/2000 per attestazioni e dichiarazioni false e sotto la mia/nostra personale responsabilità:

di essere stato/a/i informato/a/i in modo completo, esaustivo e comprensibile, in forma scritta, in forma verbale,

in televisita

dal Dr. _____ riguardo a:

- ❖ le condizioni cliniche di mio/nostro figlio;
- ❖ i trattamenti o le procedure prospettati con potenziali benefici, rischi e probabilità di successo;
- ❖ le possibili alternative;
- ❖ le competenze dell'equipe e alla partecipazione alla procedura di medici in formazione;
- ❖ le possibili conseguenze del non trattamento;
- ❖ la possibilità di revocare in qualsiasi momento il consenso all'esecuzione della procedura.
- ❖ di aver ricevuto copia dell'informativa alla procedura proposta

di esercitare la responsabilità genitoriale in materia sanitaria senza limitazioni (*in questo caso tutti gli esercenti la responsabilità genitoriale devono esprimersi in merito al consenso*).

che, ai fini dell'applicazione dell'art. 317 del Codice Civile¹, il/la sottoscritto/a esercita per la presente procedura la responsabilità genitoriale in modo esclusivo, in quanto l'altro genitore è oggettivamente impossibilitato all'esercizio della stessa per lontananza, impedimento o incapacità (specificare)

che il/la sottoscritto/a è autorizzato/a ad esprimere in via esclusiva il consenso informato per la presente procedura in base ad un provvedimento giurisdizionale (da allegare alla presente).

Acconsento/Acconsentiamo al prelievo, alla conservazione del materiale biologico.....per l'analisi di sequenziamento dell'esoma e al trattamento dei dati derivanti per le finalità specificate nell'informativa e durante la consulenza specialistica

SI NO

Autorizzo/Autorizziamo l'eventuale acquisizione della relativa documentazione clinica pertinente al caso

SI NO

Inoltre, in merito ad eventuali "risultati inattesi" desidero/desideriamo essere informato/i (compilato solo il punto b) se soggetto minore o incapace)



CONSENSO INFORMATO
Analisi esoma

M-AZI015-44 rev.3

AOU MEYER

a) se io o mio/a figlio/a, persona sotto la nostra tutela legale dovesse risultare portatore "sano" di patologie genetiche con prevalenza relativamente alta nella popolazione, tale da essere importante in relazione a decisioni riproduttive (trasmissione di patologie alla prole);

SI NO

b) se io o mio/a figlio/a, persona sotto la mia tutela legale dovesse risultare portatore di un'alterazione genetica di predisposizione a patologie ad insorgenza nell'adulto, se questa conoscenza rappresentasse un beneficio concreto in termini di terapia e/o prevenzione.

SI NO

c) se io o mio/a figlio/a, persona sotto la mia tutela legale dovesse risultare portatore di un'alterazione genetica di predisposizione a patologie ad insorgenza nell'adulto, anche se questa conoscenza non rappresentasse allo stato attuale un beneficio concreto in termini di terapia e/o prevenzione.

SI NO

Acconsento/Acconsentiamo alla conservazione del campione biologico presso il laboratorio che ha eseguito il test dopo il completamento dell'esoma e ad essere contattato in futuro circa la disponibilità di nuovi test/indagini da eseguire ai fini della tutela della salute, la raccolta di informazioni cliniche e/o la possibilità di rianalizzare i dati alla luce di nuove informazioni.

SI NO

Acconsento/Acconsentiamo che il campione biologico pseudonimizzato e non riconducibile alla mia persona, venga utilizzato a scopo di ricerca presso l'Ospedale Meyer e/o centri esterni e che i dati genetici resi anonimi, vengono utilizzati a scopo di ricerca e/o resi disponibili ad altri ricercatori attraverso banche dati nazionali o internazionali cui aderisce l'Ospedale Meyer (vedi informativa).

SI NO

Acconsento/Acconsentiamo al trasferimento dei dati a destinatari ubicati in Paesi al di fuori dell'Unione europea (nei limiti e con le modalità indicate nell'informativa facente parte di questo consenso)

SI NO

Firma del paziente _____ Data __ / __ / ____

Firma del genitore/altro _____ Data __ / __ / ____

Firma del genitore/altro _____ Data __ / __ / ____

Cognome e nome del mediatore (se intervenuto) _____ Firma _____

Medico che acquisisce il consenso _____

Firma _____ data __ / __ / ____ ,ora _____

¹¹Art. 317 del codice civile, primo comma: "Nel caso di lontananza, di incapacità o di altro impedimento che renda impossibile ad uno dei genitori l'esercizio della responsabilità genitoriale, questa è esercitata in modo esclusivo dall'altro".