

	INFORMATIVA e CONSENSO CARIOTIPO e FISH	CODICE
	MEYER	M-AZI015-248

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 allegato a questo documento.

Siete giunti alla nostra attenzione perché Lei o vostro/a figlio/a presenta dei problemi di salute che potrebbero essere geneticamente determinati.

Per poter confermare la causa delle caratteristiche cliniche Sue o di vostro/a figlio/a, costituite da

è necessario procedere con un prelievo di sangue venoso Suo o di vostro/a figlio/a sul quale verrà condotta l'analisi:

- CARIOTIPO COSTITUZIONALE
- FISH (Ibridazione in Situ Fluorescente)

I cromosomi sono i contenitori dell'informazione genetica, possono essere osservati al microscopio quando la cellula si trova in fase di divisione (metafase) e sono 46 suddivisi, secondo una convenzione internazionale (*International Standing Committee on Human Cytogenetic Nomenclature 1995: ISCN, 1995*), in 23 coppie: 22 coppie di autosomi e una coppia di cromosomi sessuali (XX nella femmina e XY nel maschio); ogni coppia è rappresentata da due cromosomi simili (detti omologhi), mentre le varie coppie differiscono tra loro per struttura e grandezza. L'insieme ordinato dei cromosomi viene definito "**cariotipo costituzionale**" e formulato utilizzando la simbologia standardizzata dall'ISCN come *46,XY* nel maschio e *46,XX* nella femmina.

L'analisi del cariotipo consente l'identificazione di eventuali anomalie di numero e/o di struttura dei cromosomi quando queste ultime hanno dimensioni visibili a livello 1.

Le anomalie di numero più frequenti sono le trisomie (presenza di tre copie di uno stesso cromosoma per es. il cromosoma 21 nella Sindrome di Down) e le monosomie (presenza di un solo cromosoma di una coppia per es. il cromosoma X nella Sindrome di Turner).

Le principali anomalie cromosomiche strutturali sono: le traslocazioni (scambi di frammenti tra cromosomi), le delezioni (mancanza di una porzione di un cromosoma), le duplicazioni (duplicazione di una porzione di cromosoma), le inversioni e le inserzioni (modificazione dell'orientamento o della localizzazione di una porzione di cromosoma), i marcatori e i cromosomi ad anello.

Le anomalie strutturali possono essere di tipo "bilanciato" qualora non si abbia apparentemente acquisizione o perdita di materiale cromosomico, esse possono essere associate a fenotipi lievi o non causare manifestazioni nel portatore; o di tipo "sbilanciato" quando invece si ha aumento o perdita di materiale cromosomico e, in questo caso, si possono associare a quadri clinici con gravità variabile a seconda dei geni coinvolti e/o dell'ampiezza dell'alterazione.

	INFORMATIVA e CONSENSO CARIOTIPO e FISH	CODICE
	MEYER	M-AZI015-248

In epoca post-natale il cariotipo costituzionale viene effettuato generalmente su un prelievo di sangue periferico, ma a seconda dell'indicazione clinica, può essere utile eseguire l'analisi su altro tessuto (es. biopsia cutanea).

Si esegue in caso di:

- fenotipo riconducibile ad una sindrome/patologia cromosomica;
- ritardo di accrescimento;
- sospetto mosaicismo cromosomico;
- conferma postnatale di NIPT positivo;
- madri con anomalia identificata dal NIPT non confermata nel feto;
- genitali ambigui;
- genitori o familiari di un individuo/feto con anomalie cromosomiche;
- genitori di persone con malformazioni congenite o con sospetta sindrome cromosomica, deceduti senza diagnosi;
- coppie con poliabortività;
- femmine con amenorrea primaria, secondaria o menopausa precoce;
- persone con variazione nella pigmentazione cutanea;
- caratterizzazione di anomalie cromosomiche sbilanciate rilevate con tecniche di citogenetica molecolare.

L'analisi può dare esito normale: assetto cromosomico *46,XY* nel maschio o *46,XX* nella femmina; patologico: presenza di anomalie di numero e/o struttura dei cromosomi; dubbio: necessità di ulteriori accertamenti dopo la consulenza genetica. La presenza di anomalie strutturali "bilanciate" indica uno stato di portatore, generalmente sano, di anomalia cromosomica che potrebbe essere trasmessa in forma "sbilanciata" alla progenie e avere conseguenze patologiche di gravità variabile o determinare l'aborto spontaneo.

L'analisi **FISH** (Ibridazione Fluorescente In Situ) si esegue sul DNA (acido desossiribonucleico), il patrimonio genetico contenuto nel nucleo delle cellule, che si organizza in cromosomi.

La FISH è un test genetico che consente di rilevare specifiche anomalie submicroscopiche della struttura dei cromosomi, utilizzando specifiche sonde fluorescenti che riconoscono le regioni del DNA che si intende analizzare in base al quesito clinico. Le alterazioni analizzate tramite FISH generalmente possono non essere rilevabili dall'analisi del cariotipo a causa dei limiti di risoluzione della tecnica; alternativamente la FISH viene impiegata per approfondimenti di alterazioni già identificate mediante cariotipo o con le tecniche di citogenetica molecolare.

Le alterazioni rilevate tramite FISH possono essere causative di quadri clinici specifici; la tecnica viene applicata in casi selezionati.

In epoca post-natale la FISH viene effettuata generalmente su un prelievo di sangue periferico.

Si esegue in caso di:

- identificazione/caratterizzazione di marcatori cromosomici;
- identificazione/caratterizzazione di riarrangiamenti cromosomici (incluse traslocazioni criptiche);
- identificazione/caratterizzazione/conferma di microdelezioni/microduplicazioni;
- identificazione/conferma di mosaicismi.

L'analisi può dare esito normale: la disposizione e il numero di segnali rilevati dalle sonde non presenta alterazioni; patologico: numero di segnali delle sonde in sovrannumero o mancanza o alterata disposizione dei segnali di ibridazione rispetto a quanto atteso; dubbio: necessità di ulteriori accertamenti dopo la consulenza genetica.

Un risultato normale non esclude comunque la presenza di un'anomalia genetica non evidenziabile con queste analisi:

	INFORMATIVA e CONSENSO CARIOTIPO e FISH	CODICE
	MEYER	M-AZI015-248

esistono infatti patologie a base genetica che sono identificabili mediante altri approcci di indagine.

L'alterazione può essere presente solo in una porzione delle cellule dell'individuo, questa condizione è nota come MOSAICISMO cromosomico. Le linee guida prevedono l'analisi di un numero di cellule adeguato per evidenziare mosaicismi, sebbene non si possa mai escludere completamente la presenza di una linea cellulare con anomalie confinata in un tessuto non analizzato o in una porzione molto bassa di cellule.

Nelle persone che si sono sottoposte a trapianto di midollo osseo non può essere eseguita l'analisi cromosomica/FISH su sangue periferico poiché le cellule presenti nel campione sono quelle del donatore.

Esiste la probabilità, inferiore al 2%, che il campione non risulti idoneo e sia quindi necessario ripetere il prelievo. Il fallimento dell'analisi può verificarsi in rari casi, per motivi generalmente correlati a numero di cellule non sufficiente.

I criteri utilizzati per l'indagine citogenetica sono quelli raccomandati dalle Linee Guida della Società Italiana di Genetica Umana.

Modalità di consegna referto

I referti vengono consegnati dal Laboratorio al medico che ha richiesto il test, che provvederà a interpretarne il risultato e comunicarlo 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 e nel corso del quale avrete ampia possibilità di porre domande specifiche sulle implicazioni dei risultati ottenuti.

I dati genetici ottenuti, potranno avere implicazioni sulla famiglia: potrà infatti esservi data indicazione, qualora il test risultasse positivo, di informare altri familiari che potrebbero trarre beneficio da queste informazioni e decidere di fare a loro volta approfondimenti.

È possibile che l'esito delle analisi non conduca alla conclusione dell'iter diagnostico; in questo caso, la possibilità di approfondimento diagnostico verrà discussa in sede di consulenza genetica, dove il medico genetista valuterà l'eventuale indicazione ad eseguire ulteriori approfondimenti o test genetici.

Come e a che scopo viene conservato il campione

Il campione biologico verrà conservato per il tempo necessario al completamento dell'analisi richiesta, sotto la responsabilità del Laboratorio _____.

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).

I risultati dell'analisi effettuata saranno conservati presso il Laboratorio in forma pseudonimizzata per almeno 5 anni e solo il medico di riferimento o il personale del Laboratorio stesso potranno avere accesso al codice identificativo del paziente.

Trattamento dei dati personali e genetici

I dati personali da Lei rilasciati, nonché quelli risultanti dal test genetico, saranno trattati dall'AOU Meyer, quale Titolare del trattamento, in formato sia elettronico che cartaceo in ottemperanza al Regolamento EU 2016/679 –

	INFORMATIVA e CONSENSO CARIOTIPO e FISH	CODICE
	MEYER	M-AZI015-248

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 Suoi dati personali, della Sua dignità e riservatezza.

I dati saranno trattati solo da personale individuato e autorizzato direttamente dal Titolare. I suoi dati verranno trattati soltanto dopo esser stati pseudonimizzati: ossia resi non riconducibili direttamente alla Sua 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 Suoi dati pseudonimizzati siano trasferiti a destinatari ubicati in Paesi extra Unione Europea non rientranti nelle categorie previste nel paragrafo precedente, il GDPR prevede che Le sia richiesto uno specifico consenso poiché i Suoi dati potrebbero essere esposti al rischio di trattamenti non conformi. Nell'apposita sezione del consenso informato, Le viene proposto di acconsentire che i dati (resi anonimi) vengano utilizzati a questo fine.

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 _____

	INFORMATIVA e CONSENSO CARIOTIPO e FISH	CODICE
	MEYER	M-AZI015-248

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 mie o di mio/nostro figlio;
- ❖ le procedure prospettate con potenziali benefici, rischi e probabilità di successo;
- ❖ le possibili alternative;
- ❖ le competenze dell'equipe;
- ❖ la possibilità di revocare in qualsiasi momento il consenso all'esecuzione della procedura.
- ❖ trattamento dei dati personali nel rispetto delle normative vigenti e possibilità di esercitare i nostri/miei diritti con le modalità specificate ai sensi del regolamento Ue 2016/679 - General Data Protection Regulation, GDPR e ai sensi della vigente Autorizzazione al trattamento dei dati genetici del garante Privacy.

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 Civile 1, 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 ematico per l'analisi cariotipo costituzionale/FISH 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

Acconsento/Acconsentiamo 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

	INFORMATIVA e CONSENSO CARIOTIPO e FISH	CODICE
	MEYER	M-AZI015-248

Accenso/Accentiamo che i dati genetici resi anonimi, vengano 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

Accenso/Accentiamo 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".