	INFORMATIVA e CONSENSO CGH-array/SNP+CGH-array	CODICE
	MEYER	M-AZI015-45 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 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 dal quale verrà estratto il DNA Suo o di vostro/a figlio/a e su questo verrà condotta l'analisi:

- CGH-array 60k
- CGH-array 180k
- SNP+CGH-array

Il nostro DNA è costituito da circa 20.000 geni, impacchettati all'interno di ogni nostra cellula in strutture chiamate cromosomi. Queste informazioni genetiche determinano le nostre caratteristiche e lo sviluppo di tutti i nostri organi, come il cervello, il cuore, i reni. Le cellule del corpo normalmente contengono 46 cromosomi, raggruppati in 23 coppie. Ognuna di queste coppie è ereditata per metà dalla madre e per metà dal padre. Le prime 22 coppie di cromosomi sono analoghe nell'uomo e nella donna. La 23ma coppia è denominata coppia dei cromosomi sessuali che sono rappresentati da due cromosomi X nella donna e da un cromosoma X ed un cromosoma Y nell'uomo.

L'esame che vi proponiamo non analizza uno specifico gene, ma controlla tutti i cromosomi in modo molto dettagliato per escludere che ci siano alterazioni in eccesso o in difetto di materiale genetico, ossia "frammenti" di DNA in più o in meno rispetto ad uno standard di riferimento: queste alterazioni si chiamano sbilanci genomici criptici o copy number variations (CNV). La presenza di una CNV può avere significati diversi: può essere chiaramente patologica e, pertanto, spiegare il quadro clinico Suo o di vostro figlio; essere una semplice variante della norma, non associata a patologia e da considerarsi nell'ambito della normale variabilità della popolazione generale; oppure può, in casi sempre più rari, avere un significato incerto, di difficile interpretazione. Proprio per questo motivo, quando effettuiamo questo tipo di analisi, proponiamo anche un prelievo a entrambi i genitori per effettuare un controllo delle varianti eventualmente identificate nel paziente. Infatti, anche l'origine parentale (ossia da quale genitore deriva l'alterazione identificata) può essere un dato importante nell'interpretazione dei risultati. Un'alterazione genetica, infatti, può avvenire per la prima volta in una persona (essere cioè di "nuova insorgenza", nuova variante), oppure può essere ereditata da uno o da entrambi i genitori.

Con l'analisi SNP+CGH-array è possibile anche definire se i vari cromosomi sono effettivamente ereditati per metà dal padre e per metà dalla madre, ossia una copia di ogni coppia da un genitore: questa informazione può essere utile perché alcune condizioni genetiche possono essere legate alla presenza di interi cromosomi o parte di questi che

	INFORMATIVA e CONSENSO CGH-array/SNP+CGH-array	CODICE
	MEYER	M-AZI015-45 rev.3

vengono ereditati dallo stesso genitore, anziché una copia da ciascuno (isodisomie cromosomiche e regioni di omozigotità (LOH)).

È importante che Lei sia consapevole 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. I limiti di tale tecnica sono rappresentati dall'impossibilità di identificare riarrangiamenti cromosomici bilanciati (traslocazioni reciproche, inversioni), triploidie e mosaicismi con una linea cellulare scarsamente rappresentata (inferiore al 20-30%).

L'analisi potrà avere tre esiti possibili, sui quali Lei sarà informato:

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.

Nel complesso, questo esame ha quindi la finalità di comprendere la causa delle problematiche Sue o di vostro/a figlio/a per poter meglio definirne il decorso, il miglior approccio terapeutico e l'eventuale rischio di ricorrenza per voi o eventuali altri vostri figli.

Il fastidio e i possibili effetti collaterali della procedura sono quelli di un semplice prelievo di sangue venoso o di altro campione biologico con metodo non invasivo (saliva).

Per quanto riguarda i dati genetici, invece, questi 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.

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 e nel corso del quale avrà ampia possibilità di porre domande specifiche sulle implicazioni dei risultati ottenuti.

Come e a che scopo viene conservato il campione


Se Lei acconsente, il campione residuo verrà conservato presso il Laboratorio _____ della 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 campione conservato potrà essere utilizzato nel caso in cui si rendano disponibili altre indagini diagnostiche o la possibilità di partecipare ad una ricerca scientifica inerente la patologia in esame. In tal caso verrà ricontattato per esprimere il suo 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).

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 CGH-array/SNP+CGH-array	CODICE
	MEYER	M-AZI015-45 rev.3

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 CGH-array/SNP+CGH-array	CODICE
	MEYER	M-AZI015-45 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 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, alla conservazione del materiale biologico.....per l'analisi CGHarray/ SNP+CGH-array 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 alla conservazione del campione biologico presso il laboratorio che ha eseguito il test dopo il completamento dell'analisi 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

	INFORMATIVA e CONSENSO CGH-array/SNP+CGH-array	CODICE
	MEYER	M-AZI015-45 rev.3

Acconsento/Accentiamo 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, 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

Acconsento/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".