

	<b>CONSENSO INFORMATO</b> <b>Analisi singolo gene/pannello geni</b>	CODICE
	AOU MEYER	M-AZI015-43 rev.0 Data 13/05/2020

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 specifica del gene/pannello di geni

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.

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 funziona correttamente. Può essere importante identificare un'alterazione genetica, generalmente chiamata "mutazione", alla base di una determinata patologia, sia per chiarire i rischi di ricorrenza nella famiglia sia per aumentare le conoscenze relative alle patologie genetiche. Un'alterazione genetica può avvenire per la prima volta in una persona (essere cioè *de novo*, di "nuova insorgenza", nuova mutazione), oppure può essere ereditata da uno o da entrambi i genitori.

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 materiale biologico con modalità non invasive (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.

E' importante che Voi 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.

	<b>CONSENSO INFORMATO</b> <b>Analisi singolo gene/pannello geni</b>	CODICE
	AOU MEYER	M-AZI015-43 rev.0 Data 13/05/2020

L'analisi potrà avere tre esiti possibili, sui quali Voi 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.

Se Voi acconsentite, il DNA 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 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 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 \_\_\_\_\_ 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.

I risultati, inoltre, 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.

### ***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.

### ***Trattamento dei dati personali e genetici***

I dati personali 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 – 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](mailto: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](http://www.meyer.it).

	<b>CONSENSO INFORMATO</b> <b>Analisi singolo gene/pannello geni</b>	CODICE
	AOU MEYER	M-AZI015-43 rev.0 Data 13/05/2020

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 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 dati pseudonimizzati siano trasferiti a destinatari ubicati in Paesi extra Unione Europea non rientranti nelle categorie previste nel paragrafo precedente, il GDPR prevede che vi 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](http://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](mailto: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 \_\_\_\_\_

	<b>CONSENSO INFORMATO</b> <b>Analisi singolo gene/pannello geni</b>	CODICE
	AOU MEYER	M-AZI015-43 rev.0 Data 13/05/2020

**Dati del paziente (o etichetta)**

Cognome \_\_\_\_\_ Nome \_\_\_\_\_ Data di nascita \_\_/\_\_/\_\_\_\_

Requisiti particolari del paziente (es. lingua parlata, altri strumenti di comunicazione necessari, ecc.)

---

**Procedura proposta** (inclusa una breve spiegazione se opportuna):

---



---

**Dichiarazione del professionista** (da compilare a cura del professionista con conoscenza adeguata della procedura proposta)

Dichiaro di aver spiegato e discusso con i genitori/paziente le implicazioni della procedura, le sue probabilità di successo, i benefici attesi, i possibili limiti e le implicazioni particolari per questo paziente.

Dichiaro di aver informato il paziente con linguaggio adeguato alla sua capacità di comprendere (se applicabile).

Dichiaro che la procedura sarà eseguita da personale addestrato e competente.

Ho consegnato materiale informativo (cartaceo, CD, DVD, ecc.)  Sì  NO

Ho informato il paziente/genitori relativamente alla necessità/opportunità di (compilare se applicabile):

raccogliere materiale iconografico<sup>1</sup>  trasfusione<sup>1</sup>  altro (specificare) \_\_\_\_\_

**INFORMAZIONI AGGIUNTIVE** (rischi, benefici, complicanze, ecc )

---



---



---



---



---



---

Cognome e nome o timbro del medico \_\_\_\_\_ Firma \_\_\_\_\_ data \_\_/\_\_/\_\_\_\_

**Contatti** (se il paziente/genitori necessitano di chiarimenti ulteriori) \_\_\_\_\_

**Dichiarazione del mediatore culturale** (se intervenuto)

Ho tradotto e riferito al paziente/genitori le informazioni scritte/verbali secondo le mie migliori capacità e ritengo che il paziente/genitori abbiano compreso.

Il mediatore (cognome e nome) \_\_\_\_\_

Firma \_\_\_\_\_ data \_\_/\_\_/\_\_\_\_

Copia consegnata al paziente/genitore:  sì  no

<sup>1</sup> compilare il consenso specifico



	<b>CONSENSO INFORMATO</b> <b>Analisi singolo gene/pannello geni</b>	CODICE
	AOU MEYER	M-AZI015-43 rev.0 Data 13/05/2020

**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

**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, 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/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 1° genitore/altro \_\_\_\_\_ Data \_\_ / \_\_ / \_\_\_\_

Firma del 2° genitore/altro \_\_\_\_\_ Data \_\_ / \_\_ / \_\_\_\_

Cognome e nome del mediatore \_\_\_\_\_ Firma \_\_\_\_\_

Cognome e nome o timbro del medico \_\_\_\_\_ Firma \_\_\_\_\_ data \_\_ / \_\_ / \_\_\_\_

**CONFERMA<sup>2</sup>/REVOCA<sup>3</sup> DEL CONSENSO**

In data \_\_ / \_\_ / \_\_\_\_,  si conferma  si ritira, il consenso di cui sopra.

Firma del paziente \_\_\_\_\_

Firma del 1° genitore/altro \_\_\_\_\_ Firma del 2° genitore/altro \_\_\_\_\_

Firma del medico \_\_\_\_\_

<sup>1</sup> Art. 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".

<sup>2</sup> Da richiedere nel caso in cui il medico che esegue la procedura è diverso dal medico che ha acquisito il consenso.

<sup>3</sup> Da compilare nei casi è stato precedentemente acquisito il consenso scritto e i genitori dichiarano di non volere più eseguire la procedura proposta.