

SMeL Citogenetica e genetica Medica

Tel. 0352675107

Responsabile Ursula Giussani

INFORMATIVA E DICHIARAZIONE DI CONSENSO PER L'ESECUZIONE DI ANALISI GENETICHE POSTNATALI, PER IL TRATTAMENTO DEI DATI GENETICI E PER L'UTILIZZO DEL MATERIALE BIOLOGICO (PER MINORE/INCAPACE)

Gentili Signori, dopo aver letto attentamente le informazioni di seguito riportate, avrete accesso a un colloquio con lo specialista che raccoglierà i dati necessari per l'esecuzione del/dei test, illustrerà il significato del/dei test proposti e risponderà a eventuali Vostre domande. Il consenso è manifestato dall'avente diritto (genitori/tutore) prendendo in considerazione l'opinione del minore, nella misura in cui lo consente la sua età e il suo grado di maturità e restando preminente in ogni caso l'interesse del minore/soggetto incapace. A seguito delle informazioni acquisite potrete sottoscrivere il consenso all'esecuzione del test o potrete decidere di rinunciarvi.

il presente documento è diviso in tre parti:

- A. Descrizione delle analisi genetiche (*per il paziente*);
- B. Informativa privacy relativa alla tutela della riservatezza per il trattamento dei dati genetici e l'utilizzo del materiale biologico (*per il paziente*);
- C. Dichiarazione di consenso all'esecuzione delle analisi genetiche e al trattamento dei dati genetici (*da consegnare al laboratorio*).

A. DESCRIZIONE DELLE ANALISI GENETICHE

A1. Che cosa sono le analisi genetiche

Sono analisi eseguite sui cromosomi, sul DNA o su qualsiasi altro prodotto genico allo scopo di individuare alterazioni nel patrimonio genetico. Alcune di queste sono in grado di identificare alterazioni di tutti i cromosomi con livelli di risoluzione differenti (analisi cromosomica, CGH array), altre sono mirate e specifiche per alcune anomalie (Ibridazione in situ fluorescente-FISH- e analisi molecolari).

Rispetto ad altri esami di laboratorio, I test genetici sono contraddistinti da caratteristiche peculiari: Il risultato di un test genetico è immutabile ed è strettamente legato all'individualità biologica non solo del singolo ma anche della sua famiglia di origine e della sua discendenza.

A2. Caratteristiche delle analisi genetiche proposte

- **analisi cromosomica (cariotipo)**

E' l'analisi del numero e della struttura dei cromosomi, contenuti nel nucleo di ogni cellula e costituiti da DNA, depositario dell'informazione genetica. I cromosomi umani sono 46 per ogni cellula (23 coppie) costituite ciascuna da un cromosoma di origine materna e da uno di origine paterna. I cromosomi che determinano il sesso sono XX nella femmina e XY nel maschio.

L'analisi è in grado di rilevare variazioni del numero o della struttura dei cromosomi superiori a circa 8-10 Mb, osservabili al microscopio. Alcune anomalie cromosomiche sono associate a quadri clinici specifici (es. Sindrome di Down, Sindrome di Turner) mentre altre possono essere associate a fenotipi meno definiti o non causare manifestazioni nel portatore (es. traslocazioni bilanciate).

Quando si esegue:

- in caso di sospetta sindrome cromosomica;
- in caso di ipostaturalità nei soggetti di sesso femminile;
- in caso di amenorrea primaria.

- **analisi FISH (ibridazione in situ fluorescente)**

E' un'analisi mirata che permette di visualizzare la presenza e la posizione di sequenze specifiche di DNA nei nuclei delle cellule o sui cromosomi.

Quando si esegue:

- in caso di sospetta sindrome da microdelezione e microduplicazione (es. S. di Williams, S DiGeorge);
- per definire riarrangiamenti cromosomici riscontrati nel cariotipo;
- per lo studio dei riarrangiamenti subtelomerici in sospetto di traslocazioni criptiche;
- per lo studio di mosaicismi cromosomici.

- **analisi molecolari**

Sono analisi eseguite sul DNA (acido desossiribonucleico), contenuto nel nucleo di ciascuna cellula del nostro organismo. Il DNA è una sequenza di nucleotidi indicati anche con il termine di basi (adenina A, timina T, guanina G, citosina C).

Sono analisi in grado di rilevare piccole alterazioni di questa sequenza quali cambi di singole basi, perdita o acquisto di poche basi o espansione di triplette di basi. Per evidenziarle, si utilizzano differenti tecniche molecolari, quali ad esempio il sequenziamento Sanger, saggi in real-time, MLPA e analisi di frammenti.

Sono test mirati, eseguiti in base ad una precisa indicazione clinica, per esempio nel sospetto di una specifica malattia (es. sindrome dell'X-fragile) o nel caso di ricerca di mutazioni note familiari che possano avere una ricaduta sulla salute del minore già in epoca infantile.

A3. Quale tipo di prelievo viene effettuato

Generalmente un prelievo di sangue periferico. In alcuni casi può essere utile eseguire le analisi su altro tessuto (es. biopsia cutanea, brush buccale).

A4. Come viene trattato il campione

Dalle cellule contenute nel campione, è possibile ottenere i nuclei per l'analisi FISH, estrarre il DNA per le analisi molecolari o ottenere i cromosomi per l'analisi del cariotipo dopo coltura delle cellule stesse.

A5. Quali sono le finalità di queste analisi

Le analisi sono eseguite per identificare alterazioni genetiche che possano spiegare le caratteristiche cliniche e/o le problematiche mediche del Paziente.

Il riscontro di un'alterazione patogenetica può rappresentare la base per ulteriori accertamenti o percorsi terapeutici appropriati e/o permettere un adeguato counselling genetico familiare.

Attualmente non esiste la possibilità di modificare le alterazioni genetiche.

A6. Quando l'analisi può richiedere ulteriori approfondimenti

In alcuni casi il risultato dell'analisi può non essere conclusivo e possono rendersi necessarie ulteriori indagini e approfondimenti sul paziente o/e sui familiari.

La possibilità di approfondimento diagnostico verrà discussa in sede di consulenza genetica.

A7. Quali sono i limiti delle analisi

Al pari di qualsiasi metodica diagnostica anche le analisi genetiche hanno dei limiti:

- limiti derivanti dalla natura dei campioni stessi. Il fallimento dell'analisi può verificarsi in rari casi, per motivi generalmente correlati a materiale insufficiente per l'estrazione del DNA o per l'allestimento delle colture, a una ridotta divisione delle cellule in coltura;
- limiti insiti nella metodica. E' possibile che non vengano rilevati i mosaici a bassa percentuale (presenza di più linee cellulari poco rappresentate) e le anomalie genetiche non indagate con la metodica utilizzata o non evidenziabili (es. anomalie citogenetiche di dimensioni inferiori alla risoluzione del bandeggio cromosomico);
- limiti derivanti dalle conoscenze attuali. Un risultato normale non esclude comunque la presenza di un'anomalia genetica non nota.

A8. Quali informazioni inattese possono emergere da queste analisi genetiche

Esiste la possibilità, sebbene rara, di riscontrare un “risultato inatteso”, ossia un’alterazione genetica non correlata all’indicazione o alla patologia (es. anomalia cromosomica bilanciata inattesa, varianti patogenetiche che non sono correlabili alla clinica o varianti che possono dare informazioni sui rapporti di consanguineità/non paternità). Queste informazioni vi saranno comunicate nel rispetto della volontà di conoscere /non conoscere i risultati inattesi e in funzione dell’impatto clinico-diagnostico specifico.

A9. Riferimenti, tempi e modalità di consegna referto

Le analisi genetiche sono eseguite secondo procedure definite in specifici documenti interni, derivati dalle linee guida nazionali e internazionali correnti.

Il tempo di refertazione è di norma 30 giorni di calendario, in alcuni casi può accadere che risulti maggiore per motivi tecnici e/o approfondimenti diagnostici aggiuntivi.

- I referti dei Pazienti ambulatoriali con accesso al centro prelievi sono ritirabili presso il CUPS centrale (hospital street n° 32) o stampabili via web secondo le indicazioni riportate sul modulo di ritiro, in caso di risultato normale. In caso di risultato anomalo, il referto verrà consegnato in sede di consulenza genetica, previo appuntamento che vi sarà comunicato dall’ambulatorio di genetica clinica.

- I referti dei Pazienti in carico all’ambulatorio di genetica clinica verranno consegnati in sede di consulenza genetica, previo appuntamento che vi sarà comunicato dall’ambulatorio stesso.

- I referti dei Pazienti ricoverati verranno inviati alle Unità richiedenti; la consulenza genetica avverrà in reparto o vi saranno fornite le indicazioni su come accedervi a seguito della dimissione, se richiesto.

Per qualsiasi informazione/chiarimento può contattare un Dirigente del laboratorio al n° 035 2678110.

B. INFORMATIVA PRIVACY
Regolamento UE 679/2016
Informativa Interessati – Dati genetici

Ai sensi e per gli effetti dell'Articolo 13 del REGOLAMENTO (UE) 2016/679 DEL PARLAMENTO EUROPEO E DEL CONSIGLIO del 27 aprile 2016 e dell'Autorizzazione n.8 del 15 dicembre 2016 "Autorizzazione generale al trattamento dei dati genetici" rilasciata dall'Autorità Garante, informiamo che l'Azienda Socio Sanitaria Territoriale Papa Giovanni XXIII, Piazza OMS - Organizzazione Mondiale della Sanità, 1 - 24127 Bergamo (BG), in qualità di Titolare del trattamento, tratta dati genetici rilevati a seguito di test genetici effettuati attraverso il prelievo di campione biologico. Informiamo che per dato genetico si intende il risultato di test genetici o ogni altra informazione che identifica le caratteristiche genotipiche di un individuo trasmissibili nell'ambito di un gruppo di persone legate da vincoli di parentela. L'Azienda Socio Sanitaria Territoriale Papa Giovanni XXIII garantisce che il trattamento dei dati personali si svolge nel rispetto dei diritti e delle libertà fondamentali, nonché della dignità dell'Interessato, con particolare riferimento alla riservatezza, all'identità personale e al diritto alla protezione dei dati personali e nel rispetto delle prescrizioni impartite dall'Autorità Garante.

B1. Data Protection Officer (DPO) / Responsabile della Protezione dei dati (RPD) (Art. 13.1.b Regolamento 679/2016/UE)

Il Data Protection Officer/Responsabile della Protezione dei dati individuato dall'ente è il seguente soggetto:

DPO	P.IVA	Via/Piazza	CAP	Comune	Nominativo del DPO
LTA Srl	14243311009	Via della Conciliazione, 10	00193	Roma	RECUPERO LUIGI

Il Data Protection Officer è reperibile presso la sede aziendale dell'Azienda Socio Sanitaria Territoriale Papa Giovanni XXIII in Piazza OMS - Organizzazione Mondiale della Sanità, 1 - 24127 Bergamo (BG). In caso di istanze/comunicazione scritte da inviarsi in modalità digitale il Data Protection Officer può essere contattato utilizzando i recapiti istituzionali dell'ente (ufficioprotocollo@pec.asst-pg23.it) indicati sul sito web dell'Ente.

B2. Finalità del trattamento dei dati personali (Art. 13.1.c Regolamento 679/2016)

I dati personali trattati nell'ambito di test genetici possono essere trattati dal Titolare del trattamento sulla base di uno o più dei seguenti presupposti di liceità:

- espressione del consenso dell'interessato (Art. 6.1, lett. a) e Art. 9.2, lett. a) Reg. 679/2016).

In elenco, le finalità per cui i dati personali dell'Interessato verranno trattati:

- inserimento nelle anagrafiche e nei database informatici aziendali;
- per la tutela della salute dell'interessato (con particolare riferimento alla patologia genetica e alla tutela dell'identità genetica dell'interessato);
- per la tutela della salute di un terzo appartenente alla stessa linea genetica dell'interessato (con particolare riferimento alla patologia genetica e alla tutela dell'identità genetica dell'interessato);
- ricerca scientifica finalizzata alla tutela della salute dell'interessato, di terzi o della collettività in campo medico, biomedico ed epidemiologico;

- ottemperare a specifiche richieste dell'Interessato.

Si informa l'interessato che, qualora gli esiti dei test genetici comportino un beneficio concreto e diretto in termini di terapia, prevenzione o di consapevolezza delle scelte riproduttive, anche per gli appartenenti alla stessa linea genetica, essi possono essere comunicati a questi ultimi, su loro richiesta, qualora l'interessato vi abbia espressamente acconsentito oppure qualora tali risultati siano indispensabili per la loro salute, ivi compreso il rischio riproduttivo, e il consenso dell'interessato non sia prestato o non possa essere prestato per impossibilità fisica, per incapacità di agire o per incapacità d'intendere o di volere, nonché per effettiva irreperibilità.

B3. Modalità del trattamento

Il trattamento dei dati è volto a prevenire la violazione dei diritti, delle libertà fondamentali e delle dignità dell'interessato. Le attività sono effettuate in modo lecito, secondo correttezza e per una o più finalità indicate al punto B2. Il trattamento di dati genetici, effettuato mediante il prelievo e l'utilizzo di campioni biologici, avviene attraverso operazioni e forme di organizzazione dei dati strettamente indispensabili per le finalità indicate al punto B2. La raccolta di dati genetici, effettuata per l'esecuzione di test è limitata alle sole informazioni personali e familiari strettamente indispensabili all'esecuzione del test.

B4. Eventuali destinatari o eventuali categorie di destinatari dei dati personali (Art. 13.1, lett. e) Reg. 679/2016)

I dati personali dell'Interessato, nei casi in cui risultasse necessario, potranno essere comunicati (con tale termine intendendosi il darne conoscenza ad uno o più soggetti determinati):

- ai soggetti la cui facoltà di accesso ai dati è riconosciuta da disposizioni di legge, normativa secondaria, comunitaria, nonché di contrattazione collettiva (in particolar modo Regione Lombardia ed altri enti del sistema sanitario regionale e nazionale, secondo le prescrizioni del Regolamento per il trattamento dei dati sensibili e giudiziari approvato dalla giunta regionale, delle aziende sanitarie, degli enti e agenzie regionali, degli enti vigilati dalla Regione Lombardia – Regolamento regionale 24 dicembre 2012 – n.3);
- alle rappresentanze diplomatiche, consolari o agli organismi internazionali (ritenuti idonei dal Ministero degli Affari Esteri) per le pratiche effettuate ai fini del ricongiungimento familiare o per l'accertamento dei vincoli di consanguineità di cittadini di stati non appartenenti all'Unione Europea, apolidi e rifugiati;
- ai soggetti ai quali la comunicazione dei dati personali risulti necessaria o comunque funzionale alla gestione della prestazione richiesta nei modi e per le finalità sopra illustrate.

Si comunica che verrà richiesto specifico ed espresso consenso nell'eventualità in cui si verificasse la necessità di una comunicazione di dati a soggetti terzi non espressamente indicati.

Si rende edotto l'Interessato che il conferimento dei dati personali oggetto della presente informativa risulta essere necessario al fine di poter erogare nel modo corretto la prestazione richiesta dallo stesso. Nell'eventualità in cui tali dati non venissero correttamente forniti non sarà possibile soddisfare le richieste dell'Interessato. I dati personali relativi allo stato di salute, la vita sessuale, i dati genetici ed i dati biometrici non vengono in alcun caso diffusi (con tale termine intendendosi il darne conoscenza in qualunque modo ad una pluralità di soggetti indeterminati).

B5. Criteri utilizzati al fine di determinare il periodo di conservazione (Art. 13.2, lett. a) Reg. 679/2016)

L'Azienda Socio Sanitaria Territoriale Papa Giovanni XXIII dichiara che i dati genetici e i campioni biologici dell'Interessato oggetto del trattamento non saranno conservati per un periodo superiore a quello necessario per l'espletamento delle finalità per le quali sono stati raccolti e per il periodo necessario a rispettare i termini di conservazione stabiliti nel Massimario di Scarto approvato dalla Regione Lombardia attualmente in vigore e ss.mm.ii. e comunque non superiori a quelli necessari per la gestione dei possibili ricorsi/contenziosi.

B6. Diritti dell'interessato (Art. 13.2, lett. b) Reg. 679/2016)

Si comunica che, in qualsiasi momento, l'Interessato può esercitare:

- diritto di revoca del consenso ex Art. 7, par. 3 del Reg. 679/2016;
- diritto di chiedere al Titolare del trattamento, ex Art. 15 Reg. 679/2016, di poter accedere ai propri dati personali;
- diritto di chiedere al Titolare del trattamento, ex Art. 16 Reg. 679/2016, di poter rettificare i propri dati personali, ove quest'ultimo non contrasti con la normativa vigente sulla conservazione dei dati stessi e con la necessità di tutelare in caso di contenzioso giudiziario i professionisti sanitari che li hanno trattati;
- diritto di chiedere al Titolare del trattamento, ex Art. 17 Reg. 679/2016, di poter cancellare i propri dati personali, ove quest'ultimo non contrasti con la normativa vigente sulla conservazione dei dati stessi e con la necessità di tutelare in caso di contenzioso giudiziario i professionisti sanitari che li hanno trattati;
- diritto di chiedere al Titolare del trattamento, ex Art. 18 Reg. 679/2016, di poter limitare il trattamento dei propri dati personali;
- diritto di opporsi al trattamento, ex Art. 21 Reg. 679/2016;
- diritto di chiedere al Titolare del trattamento, solamente nei casi previsti all'art. 20 del reg. 679/2016, che venga compiuta la trasmissione dei propri dati personali ad altro operatore sanitario in formato leggibile.

B7. Diritto di presentare reclamo (Art. 13.2, lett. d) Reg.679/2016)

Il soggetto Interessato ha sempre il diritto di proporre un reclamo all'Autorità Garante per la protezione dei dati personali per l'esercizio dei suoi diritti o per qualsiasi altra questione relativa al trattamento dei suoi dati personali.

**C. DICHIARAZIONE DI CONSENSO ALL'ESECUZIONE DELLE ANALISI GENETICHE POSTNATALI
E AL TRATTAMENTO DEI DATI GENETICI (PER MINORE/INCAPACE)**

Questa Dichiarazione deve essere firmata e datata personalmente da entrambi i Genitori/Tutore del minore/incapace, che hanno/ha letto e a cui sono state spiegate tutte le pagine qui allegate della Scheda Informativa prendendo in considerazione l'opinione del minore, nella misura in cui lo consente la sua età e il suo grado di maturità e restando preminente in ogni caso l'interesse del minore/soggetto incapace.

I Genitori/Tutore dichiarano/a di aver ricevuto informazioni comprensibili ed esaurienti sul trattamento dei dati genetici e sugli scopi ed i limiti dell'analisi proposta e di aver letto e compreso l'informativa resa per iscritto e presentata prima del prelievo, ovvero dell'utilizzo del campione biologico.

Io/noi sottoscritto/i:

cognome _____ nome _____

cognome _____ nome _____

genitore/i /rappresentante legale del minore/tutelato

cognome _____ nome _____

DICHIARIAMO/DICHIARO

- di avere ricevuto dal/dalla Dott./Dott.ssa _____
(nome e cognome per esteso del Medico)
esaurienti spiegazioni in merito alle analisi sopra descritte;
 - di avere ricevuto copia della scheda informativa;
 - di aver potuto discutere tali spiegazioni e di aver potuto porre domande e di avere ricevuto risposte in merito soddisfacenti;
 - di aderire liberamente alla/e analisi proposta/e avendo perfettamente compreso tutte le informazioni sopra riportate;
 - di essere consapevole che l'adesione alla/e analisi è volontaria e che ho la facoltà di ritirarmi in qualsiasi momento, senza che tale fatto pregiudichi le cure mediche di cui potrei necessitare;
 - di essere consapevole che secondo il rispetto della normativa vigente i miei dati personali saranno utilizzati esclusivamente per le finalità sopra illustrate;
- pertanto

ACCONSENTIAMO/ACCONSENTO

all'utilizzo dei miei campioni biologici (tipologia del campione) sì; no
al trattamento dei dati genetici ed all'esecuzione della/e analisi indicate:

(tipologia della/e analisi) sì; no

ad essere informati/o/a sui risultati ottenuti e sul loro significato sì; no
ad essere informati/o/a su eventuali risultati inattesi, qualora questi ultimi rappresentino un beneficio concreto e diretto in termini di terapia o di prevenzione o di consapevolezza delle scelte riproduttive sì; no
a rendere partecipe del risultato dei test:

familiari qualora ne facciano richiesta

il medico _____ tel. _____

esclusivamente ai/al sottoscritti/sottoscritto

all'utilizzo del materiale biologico ed i dati relativi, nel rispetto della normativa vigente in materia di protezione dei dati personali per approfondimenti a fini diagnostici, se necessario, presso altri Centri dell'UE sì; no

.....
 all'utilizzo del mio materiale biologico e dei referti risultanti per studi e ricerche finalizzate alla tutela della collettività in campo medico, biomedico ed epidemiologico (DDG 1612- 8 febbraio 2018) sì; no
 all'utilizzo dei risultati, in forma anonima, per un'eventuale pubblicazione scientifica sì; no

Luogo _____, data _____

firma/e di entrambi/del/i genitore/i o del tutore _____

*In caso di mancanza di uno dei genitori: vedasi la relativa DICHIARAZIONE SOSTITUTIVA DELL'ATTO DI NOTORIETA'

PER I MINORENNI >12 ANNI

Io sottoscritto _____ informato di quanto sopra,

Sono d'accordo NON sono d'accordo

All'esecuzione dei test genetici richiesti/proposti.

Data _____ Firma _____

Riservato al professionista che ha informato i genitori/tutore

Sottoscrivo che il consenso informato all'esecuzione delle analisi genetiche e al trattamento dei dati genetici è stato espresso secondo le modalità descritte nella procedura aziendale e nelle linee guida relative, da persona adeguatamente capace e che ha compreso le informazioni ricevute nell'ambito del percorso informativo:

- è stato
- non è stato richiesto l'ausilio di un Interprete/Mediatore culturale

Luogo _____, data _____

firma e timbro del mediatore culturale _____

firma e timbro del medico _____

Si è preso atto del dissenso del minore. Considerando, però, che la/e patologia/e alla/e quale/i si riferiscono le analisi genetiche richieste/proposte potrebbero cagionare un grave danno per la sua salute in caso di trattamento mancato o rimandato al raggiungimento della maggiore età e che sussistono concrete possibilità di terapia o di trattamenti preventivi efficaci, ai fini esclusivi della sua tutela e con il consenso dei genitori/tutore, informato il Giudice Tutelare, si procede comunque allo svolgimento di tali analisi.

Firma dei genitori/ tutore _____

Firma del Medico _____ data _____

REVOCA DEL CONSENSO (presentando copia dello stesso presso il Centro che ha accettato le prestazioni)

I sottoscritti/o

_____ in data _____

REVOCANO/A il consenso sopra riportato.

Firma _____