

## CONSENSO INFORMATO ALL'ESECUZIONE DEI TEST GENETICI

Per molte patologie sono ormai noti i meccanismi ereditari che le determinano o che ne influenzano il decorso ed il trattamento. Per questa ragione, un numero sempre crescente di condizioni può essere caratterizzato tramite la ricerca di varianti genetiche "costituzionali" ("test genetici"). Le indagini citogenomiche identificano le anomalie del numero o della struttura (patologie cromosomiche) o ancora dello stato di metilazione (patologie dell'imprinting) dei cromosomi con approcci classici (ad es., cariotipo standard) e molecolari (ad esempio, *microarray*). I test di genetica molecolare ricercano la presenza di eventuali modificazioni in specifici geni, attraverso la ricerca di singole varianti, o l'analisi diretta del gene di interesse, di un gruppo di geni e dell'esoma, o ancora attraverso metodiche indirette mirate allo studio della trasmissione nella famiglia delle regioni cromosomiche associate (analisi di *o linkage* genetico). I test genetici possono anche essere utilizzati per formulare una diagnosi (test diagnostici), per valutare la predisposizione o resistenza ad una data malattia (test presintomatici e predittivi) o per il riconoscimento di profili caratteristici di una persona (test del portatore, tipizzazione tissutale, farmacogenetica e identificazione individuale). Dettagli integrativi possono essere stati trasmessi in forma scritta in un'apposita informativa all'indagine che verrà eseguita e/o nella relazione dello specialista prescrittore.

**Soggetto da esaminare\***      Cognome.....      Nome.....  
 Nato/a il.....      Luogo di nascita.....      Prov.....      CF.....  
 Residente a .....      Prov.....      Via.....      Tel.....

**Padre\***      Cognome.....      Nome.....  
 Nato/a il.....      Luogo di nascita.....      Prov.....      CF.....  
 Residente a .....      Prov.....      Via.....      Tel.....

**Madre\***      Cognome.....      Nome.....  
 Nato/a il.....      Luogo di nascita.....      Prov.....      CF.....  
 Residente a .....      Prov.....      Via.....      Tel.....

**Rappresentante Legale\***      Cognome.....      Nome.....  
 Nato/a il.....      Luogo di nascita.....      Prov.....      CF.....  
 Residente a .....      Prov.....      Via.....      Tel.....

**\*Obbligatorio;** se minore o non in grado di esprimere il proprio consenso **compilare anche i campi successivi (Padre e Madre o Rappresentante Legale)**. In caso di singolo rappresentante legale, sono sufficienti i dati di quest'ultimo. In caso di assenza di un genitore, dovrà essere compilata l'autocertificazione in calce al presente modulo (ex art 317 del C.C.).

**DICHIARO** di avere avuto il tempo e la possibilità di rivolgere tutte le domande e di avere ricevuto risposte esaurienti in forma comprensibile e facilmente accessibile, con linguaggio semplice e chiaro.

**DICHIARO** di essere stato informato e di aver ricevuto adeguate informazioni sulle caratteristiche dell'esame da eseguire da Dirigente Sanitario.

In particolare, **DICHIARO** di essere stato informato:

- delle basi genetiche della patologia in esame, delle finalità del test prescritto, dei suoi possibili risultati, possibili limiti e sensibilità diagnostica;
- delle implicazioni sanitarie che il test potrà avere per me e/o per la mia famiglia;
- che per eseguire il test è necessario acquisire un campione biologico:  Ematico  Altro: ..... per l'estrazione di DNA o altro materiale e/o per allestire una coltura cellulare;
- che l'accuratezza e la sensibilità diagnostica possono variare e che sono specificate nei referti;
- che il test genetico può richiedere non solo l'analisi del paziente, ma anche dei suoi familiari.

Pertanto, **ACCONSENTO** all'esecuzione del/i seguente/i test genetico/i: .....

per il **SOSPETTO DIAGNOSTICO O QUESITO**

di .....

Codice Documento	Revisione	Data Emissione	Emesso	Pagina
CI Centri Esterni	01_LRDE_15_02_2022	20 Gennaio 2022	Direzione Sanitaria/Medicina Legale	1/2

A tal fine, **DICHIARO** di (segnare con una croce la voce che interessa, (**ognuno dei seguenti punti richiede una scelta**)):

1.	<input type="checkbox"/> <b>VOLERE</b>	<input type="checkbox"/> <b>NON VOLERE</b>	Che il campione biologico prelevato per questa indagine e i dati sanitari strettamente necessari per la sua esecuzione vengano affidati alla rete di laboratori diagnostici di Casa Sollievo della Sofferenza (Responsabile del Trattamento), inclusi i laboratori convenzionati.
2.	<input type="checkbox"/> <b>VOLERE</b>	<input type="checkbox"/> <b>NON VOLERE</b>	Essere informato circa i risultati dell'analisi eseguita.
3.	<input type="checkbox"/> <b>VOLERE</b>	Rendere partecipi dei risultati del test genetico le seguenti persone: ..... recapiti ..... ..... recapiti .....	
4.	<input type="checkbox"/> <b>VOLERE</b>	<input type="checkbox"/> <b>NON VOLERE</b>	Essere informato/a di eventuali risultati secondari ed, in particolare, del riscontro di varianti in geni-malattia noti non direttamente correlabili al quesito clinico per il quale è stata eseguita l'indagine ma per i quali è possibile predisporre una sorveglianza medica efficace ( <i>clinically actionable mutations</i> ), secondo la <i>policy</i> corrente dell' <i>American College of Medical Genetics and Genomics</i> .
5.	<input type="checkbox"/> <b>VOLERE</b>	<input type="checkbox"/> <b>NON VOLERE</b>	Che, in caso di esito negativo del test e qualora il Laboratorio disponga di nuovi mezzi di indagine per la patologia per la quale ho accettato il test, il campione venga sottoposto ad ulteriore approfondimento strettamente connesso alle finalità di trattamento per cui è stato raccolto il presente consenso informato.
6.	<input type="checkbox"/> <b>VOLERE</b>	<input type="checkbox"/> <b>NON VOLERE</b>	(a) Mettere a disposizione il materiale genetico estratto dal proprio campione biologico ed i dati clinici ad esso strettamente correlati, affinché siano utilizzati in forma anonima, per studi nell'ambito di ricerche scientifiche approvate dal Comitato Etico e/o Direzione Scientifica dell'ospedale "Casa Sollievo della Sofferenza" o di altre Strutture sanitarie ad esso collegate, senza fini di lucro. <sup>1,2</sup> (b) Acconsentire all'eventuale utilizzo degli esiti di questi studi per pubblicazioni in riviste o libri scientifici, in comunicazioni in corsi/congressi medici, ed in tesi nell'ambito di programmi di formazione universitaria e post-universitaria. 1: In caso di consenso negativo (NON VOLERE), il materiale biologico verrà eliminato dopo l'emissione del referto. 2: In caso di consenso positivo (VOLERE), il campione verrà reso anonimo e utilizzato in tempi successivi per scopi di ricerca medico-scientifica e/o per attività volte al miglioramento della qualità dei risultati delle analisi di laboratorio. Una volta reso anonimo, non è più possibile risalire al donatore del DNA e non sarà più possibile fornire informazioni al paziente sullo stato del proprio campione. Casa Sollievo della Sofferenza potrà cedere i campioni anonimi ad altri laboratori con cui collabora per le finalità di ricerca inerenti le basi molecolari della malattia, la messa a punto di test diagnostici e la generazione di VEQ mutazioni specifiche. Gli eventuali risultati ottenuti in forma anonima potranno essere pubblicati su riviste scientifiche. I campioni ematici residui raccolti per indagini molecolari verranno conservati per 12 mesi dalla data dell'accettazione e comunque fino al termine dell'esecuzione dell'indagine richiesta. I campioni di DNA residui per indagini molecolari verranno conservati per almeno 36 mesi dalla data dell'accettazione.
7.	<b>SOLO IN CASO DI MINORE:</b>		<input type="checkbox"/> <b>VOLERE</b> <input type="checkbox"/> <b>NON VOLERE</b> Firma del Padre .....
			<input type="checkbox"/> <b>VOLERE</b> <input type="checkbox"/> <b>NON VOLERE</b> Firma della Madre .....
sottoporsi al prelievo e acconsentire che i propri campioni biologici (di ciascun genitore firmatario) possano essere conservati, per il tempo necessario al completamento del test diagnostico, ed eventualmente utilizzati per verificare l'origine parentale di eventuali riscontri di laboratorio ottenuti sul minore qui citato ed al fine di una più corretta interpretazione clinica del dato genetico sul minore e/o del loro rischio riproduttivo.			

**DICHIARO** di essere edotto circa la tutela dei dati personali avendo ricevuto informazioni per consultare la relativa informativa cartacea.  
**MI IMPEGNO** a comunicare tempestivamente ogni eventuale cambiamento relativo alle volontà espresse nel presente consenso informato all'esecuzione dei test genetici. Sono anche consapevole che in ogni momento posso revocare, modificare o limitare il mio consenso all'analisi e all'utilizzo del mio campione biologico dandone comunicazione scritta mediante lettera raccomandata intestata al Responsabile dell'Unità Operativa.

**DELEGO** (nome dell'Azienda di appartenenza del Dirigente Sanitario) .....  
ad eseguire per mio conto ogni procedura necessaria inerente l'esecuzione dell'indagine richiesta.

Luogo e data .....  
Firma del/i Soggetto/Genitori<sup>(\*)</sup>/Rappresentante Legale .....

(\*) **Da compilare solo in caso di assenza dell'altro genitore:** lo sottoscritto/a ..... attesto che l'altro genitore è assente per impedimento (lontananza o altro motivo) e che lo stesso è d'accordo con me nell'esecuzione di tale accertamento.  
Firma .....

**DICHIARAZIONE DI RESPONSABILITÀ DEL DIRIGENTE SANITARIO CHE HA RACCOLTO IL CONSENSO DELL'INTERESSATO**  
Io sottoscritto, in nome e per conto di [dell'Azienda di appartenenza del Dirigente Sanitario] .....  
«**Titolare del Trattamento**» ai sensi del **Regolamento Privacy EU 2016/679 (GDPR)**, dichiaro di aver adempiuto agli obblighi derivati dalla normativa vigente in materia di protezione dei dati personali a tutela del paziente, l'«**Interessato**», di cui alla presente richiesta e in conformità con gli accordi in essere condiviso la medesima tutela con **Casa Sollievo della Sofferenza** (di seguito «**CSS**»), «**Titolare del Trattamento**».  
Dichiaro di aver identificato il/i soggetto/soggetti *interessato/i* a cui appartiene/appartengono il/i campione/i biologico/i destinato/i all'esecuzione del test genetico richiesto. Dichiaro di aver avuto dal/i medesimo/i *Interessato / Genitore/i /Rappresentante Legale* il consenso di affidare a **CSS** il/i campione/i biologico/i e la documentazione sanitaria allegata e di istruire la presente Richiesta, per le strette finalità collegate al test genetico richiesto. Ho informato il/i medesimo/i *Interessato/ Genitore/i /Rappresentante Legale* che **CSS**, nell'ambito delle strette finalità citate, potrà eseguire il/i test anche ricorrendo a Laboratori ad essa convenzionati, istruiti da **CSS** sulla tutela dei dati dell'interessato, che potranno produrre propri referti. Infine, dichiaro di aver allegato le impegnative adeguatamente firmate e compilate e la documentazione richiesta, secondo la modulistica e le istruzioni ricevute da **CSS**.  
Luogo e data ..... Timbro e Firma .....