

CONSENSO INFORMATO ESECUZIONE ANALISI GENETICHE E RICERCA

MOD_LAB_gen_004
Rev. 7 del 14/11/2024
Pag. 1 di 2

SINTESI INFORMATIVA

Le analisi genetiche comprendono le analisi di specifici geni, del loro prodotto o della loro funzione e ogni altro tipo di analisi del DNA, dell'RNA o dei cromosomi, al fine di identificare mutazioni o anomalie nel patrimonio genetico. Le mutazioni individuate o le anomalie genetiche riscontrate possono portare a diagnosi di malattia o confermare un sospetto clinico in un individuo affetto, oppure possono evidenziare mutazioni associate ad una malattia genetica che potrà svilupparsi in un individuo non affetto (test presintomatici) o valutare la maggiore o minore suscettibilità di un individuo a sviluppare malattie multifattoriali (test predittivo o di suscettibilità). Per eseguire l'analisi genetica è necessario il prelievo di un campione biologico (sangue, campione epiteliale, altro). Dal campione raccolto vengono estratti gli acidi nucleici (DNA o RNA) sui quali viene ricercata l'anomalia genetica o la mutazione, responsabile della patologia sospettata. Le metodiche applicate variano a seconda del tipo di alterazioni del DNA che è necessario studiare e che a sua volta dipende dal tipo di malattia genetica sospettata dal medico specialista.

Tutti i risultati ottenuti da tale tipo di analisi, così come ogni altro atto medico, sono da considerarsi strettamente confidenziali e sottoposti al vincolo del segreto professionale e d'ufficio. Ogni tipo di materiale biologico prelevato viene conservato in modo anonimo ai sensi della legge sulla tutela della Privacy (Regolamento UE 2016/679 RGDP "Regolamento generale sulla protezione dei dati") e la possibilità di risalire ai dati identificativi del campione è riservata solo al personale autorizzato.

ASSISTITO/A	Cognome (codice identificativo se anonimo):	Nome:	Sesso: <input type="checkbox"/> M <input type="checkbox"/> F
Luogo nascita:	Data nascita:	Cod. Fisc.	
COMPILARE NEL CASO SIA MINORENNE/SOGGETTO TERZO O NON SIA IN GRADO DI ESPRIMERE IL PROPRIO CONSENSO			
Il consenso informato specifico per il test genetico nel minore deve provenire da entrambi i genitori o da chi ne fa le veci giuridiche, anche in caso di genitori divorziati o separati o unici affidatari (Codice Civile, artt. 155-316-317-317 bis).			
MADRE	Cognome:	Nome:	
Luogo nascita:	Data nascita:	Cod. Fisc.	
PADRE	Cognome:	Nome:	
Luogo nascita:	Data nascita:	Cod. Fisc.	
TUTORE	Cognome:	Nome:	
Luogo nascita:	Data nascita:	Cod. Fisc.	

DICHIARAZIONE SOSTITUTIVA NEL CASO DI ASSENZA DI UN GENITORE

Dichiaro che l'altro genitore non può firmare il consenso perché assente per **impedimento** (lontananza o altro). L'eventuale opinione del minore assistito è stata presa in considerazione.

Firma:

Il/La/I sottoscritto/a/i, consapevole/i delle responsabilità e delle sanzioni penali previste dall'art. 76 del DPR 445/2000 per attestazioni e dichiarazioni false, sotto la propria personale responsabilità, **DICHIARA/DICHIARANO di aver ricevuto una dettagliata informazione sull'analisi genetica che mi viene proposta, sui limiti del test e sul significato dei possibili risultati del test. Pertanto ACCONSENTE/ACCONSENTONO** al prelievo di materiale biologico per l'esecuzione del test per (indicare il nome della malattia o del gene da testare):

DICHIARA/DICHIARANO inoltre di:

- volere NON volere rendere partecipi i familiari circa i risultati delle analisi esclusivamente in relazione alle ricadute sulla loro salute o rischio riproduttivo
- volere NON volere rendersi disponibile/i a contattare altri membri della famiglia, il cui coinvolgimento potrebbe essere rilevante ai fini delle analisi genetiche
- volere NON volere che il materiale biologico raccolto venga conservato ed utilizzato in forma anonima e con garanzia della massima riservatezza, per studi o ricerche scientifiche
- volere NON volere essere informato/a/i di eventuali nuovi risultati o possibilità diagnostiche derivanti dai suddetti studi o ricerche
- volere NON volere che vengano raccolte informazioni, dati clinici ed eventuali campioni biologici (e relativa diagnosi) da altre strutture, riguardanti la storia clinica dell'assistito e limitatamente alla malattia in oggetto

Si **IMPEGNA/IMPEGNANO**, infine, a comunicare tempestivamente con documento scritto ogni eventuale cambiamento di opinione in merito a quanto dichiarato. Si **RISERVA/RISERVANO**, di poter revocare in qualsiasi momento, il consenso alla conservazione del materiale biologico raccolto. Esprime/esprimono inoltre il **CONSENSO**, ai sensi del Regolamento UE 2016/679 RGDP "Regolamento generale sulla protezione dei dati" al trattamento dei suoi/loro dati personali, consapevole/i che i dati medesimi rientrano nel novero dei "dati sensibili" in materia di tutela dei dati personali.

Data _____

assistito madre tutore firma leggibile _____

padre altro firma leggibile _____

medico che ha raccolto il consenso: firma leggibile _____

CONSENSO INFORMATO ESECUZIONE ANALISI GENETICHE E RICERCA

MOD_LAB_gen_004
Rev. 7 del 14/11/2024
Pag. 2 di 2

INFORMATIVA SUL TRATTAMENTO DEI DATI GENETICI

*(art. 13 del Codice in materia di protezione dei dati personali
e Autorizzazione del Garante al trattamento dei dati genetici)*

Gentile Signora/e,

La Fondazione per le Malattie Rare "Mauro Baschirotto" desidera informarla che utilizzerà il suo materiale biologico, i suoi dati anagrafici e genealogici e le informazioni sul suo stato di salute e su quella dei suoi familiari soltanto nella misura in cui questi siano indispensabili per le attività necessarie per l'esecuzione del test da lei richiesto e per l'interpretazione dei risultati.

A tal fine, i campioni e i dati da lei forniti e quelli sulla sua costituzione genetica, risultanti dal test, sono trattati con modalità, anche informatizzate, soltanto dal personale incaricato di svolgere le procedure connesse all'esecuzione del test.

Dopo l'esecuzione del test i suoi campioni biologici vengono conservati presso il laboratorio per il periodo di tempo necessario all'eventuale verifica dei risultati e qualora lei acconsenta per un periodo più lungo. Anche i risultati del test sono conservati presso la Fondazione in conformità ai vigenti obblighi normativi sulla conservazione dei documenti diagnostici (*attualmente è in vigore la circolare del Ministero della Sanità n. 61 del 19 dicembre 1986, che indica che la documentazione diagnostica di laboratorio deve essere conservata per venti anni*).

Tali risultati verranno forniti a lei o alle persone da lei delegate per iscritto e potranno essere portati a conoscenza di terzi soltanto su sua indicazione. I medesimi risultati non saranno comunicati ad altri soggetti, salvo che, sulla base di una specifica richiesta fondata su adeguata documentazione sanitaria, risultino indispensabili per la tutela della salute di un suo familiare.

I campioni biologici prelevati e i dati che la riguardano sono indispensabili per lo svolgimento del test: senza di essi non sarà possibile eseguirlo. Dall'esecuzione del test da lei richiesto potrebbero essere ottenuti risultati inattesi (ad es. informazioni su rapporti di consanguineità, o relativi alla possibilità di sviluppare malattie su base genetica). Queste informazioni le verranno quindi fornite su sua indicazione, evidenziando, tra esse, quelle eventualmente utili per la cura della sua salute o per consentirle di adottare una scelta riproduttiva consapevole.

Lei potrà in ogni caso e in qualsiasi momento conoscere tutti i dati che la riguardano, sapere come sono stati acquisiti, verificare se sono esatti, completi ed aggiornati, nonché far valere ogni altro suo diritto al riguardo, contattando la Fondazione.

INFORMAZIONI SPECIFICHE SUL TEST GENETICO FIBROSI CISTICA

Solo in caso di richiesta specifica

La Fibrosi cistica (FC) è una malattia a trasmissione autosomica recessiva che colpisce un bambino ogni 2700 – 3000 nati (lo screening dei portatori sani ha ridotto l'incidenza a circa 1/8000). La frequenza di portatori sani nella popolazione in generale è intorno a 1 / 25. La FC è cronica e in genere progressiva, con insorgenza di solito nella prima infanzia o, più raramente, alla nascita (ileo da meconio). Gli organi più colpiti sono l'apparato respiratorio (bronchite cronica), il pancreas (insufficienza pancreatica, diabete giovanile e, a volte, pancreatite) e, più raramente, l'intestino (ostruzione stercorale) o il fegato (cirrosi), anche se possono essere interessati tutti gli organi interni. La forma più comune è caratterizzata da sintomi respiratori, problemi digestivi (steatorrea e/o costipazione) e difetti di crescita staturale-ponderale. La mortalità e la morbilità dipendono dall'entità della lesione bronco-polmonare. Una caratteristica costante è la sterilità nei maschi. Sono state descritte anche forme a insorgenza tardiva, che in genere sono monosintomatiche o scarsamente sintomatiche.

La FC può esprimersi con maggiore o minore gravità in individui diversi e viene pertanto trattata con terapie che variano da soggetto a soggetto, costituite per lo più da fisioterapia, antibiotici, aerosol-terapia, estratti pancreatici e vitamine.

Il decorso e la prognosi della FC sono notevolmente migliorati negli ultimi decenni, soprattutto per i pazienti diagnosticati precocemente. Nonostante ciò, allo stato attuale, la guarigione non è possibile e la durata media della vita è ancora ridotta rispetto a quella della popolazione generale.

CAUSE GENETICHE

La fibrosi cistica è dovuta alla presenza di mutazioni nel gene CFTR (Cystic Fibrosis Transmembrane Regulator), presente sul cromosoma numero 7, e che codifica la proteina CFTR. Quest'ultima regola il passaggio di elettroliti (cloro in particolare) e di acqua, dall'interno all'esterno delle cellule epiteliali, le cellule che rivestono molti organi del nostro corpo.

La mutazione del gene CFTR determina la produzione di una proteina CFTR difettosa o addirittura ne impedisce la sintesi, con la conseguenza che le secrezioni sono povere di acqua, perciò dense e poco scorrevoli ("muco viscido", da cui il nome in passato di "mucoviscidosi"); inoltre comporta che il sudore abbia una concentrazione molto alta di sale, 4-5 volte il normale. Nel pancreas le secrezioni stagnanti possono formare delle specie di cisti e il tessuto circostante tende ad infiammarsi, indurirsi e diventare fibrotico: di qui il nome di fibrosi cistica (il nome originale è in realtà "fibrosi cistica del pancreas", anche se il pancreas è solo uno degli organi colpiti). Ogni individuo possiede due cromosomi numero 7 e quindi due copie del gene CFTR (una ereditata dalla madre e una dal padre). L'individuo sano possiede due copie di gene CFTR normale, mentre la persona malata possiede entrambe le copie del gene CFTR mutate. Una persona con una copia del gene CFTR normale e una mutata viene chiamata portatore sano in quanto di norma non presenta manifestazioni cliniche della FC classica. I portatori di FC sono circa il 4% della popolazione.

Le mutazioni attualmente conosciute sono circa 1000, riscontrabili con frequenze diverse nelle varie popolazioni. L'eterogeneità delle mutazioni è responsabile della variabilità del quadro clinico.

CHE RISULTATI PUO' DARE L'ANALISI GENETICA PER LA FIBROSI CISTICA

Si possono avere tre tipi di risultati:

- L'analisi individua la presenza di una mutazione in entrambe le copie del gene. Questo risultato significa che l'individuo è affetto dalla malattia.
- L'analisi individua nel DNA del soggetto la presenza di una mutazione in una delle due copie del gene CFTR. Questo risultato significa che il soggetto è un portatore sano della malattia.
- L'analisi non individua alcuna mutazione.

Va ricordato che anche se un soggetto portatore non manifesta segni di malattia esso è a rischio di trasmettere il gene CFTR mutato alla prole con una probabilità pari a 50%. Solo nel caso in cui entrambi i componenti di una coppia siano portatori esiste un rischio per la prole di essere affetti da FC pari al 25% per ogni gravidanza, cioè il rischio che entrambi i genitori trasmettano la copia malata del gene CFTR ($50\% \times 50\% = 25\%$).

IMPORTANTE: Il test genetico di primo livello ricerca le mutazioni più frequenti nella popolazione, pertanto non appare esaustivo. Per raggiungere un risultato completo bisogna procedere con un secondo livello di indagine attraverso il sequenziamento dell'intera regione codificante del gene CFTR.