


**CONSENSO INFORMATO**

# CARRIER SCREENING

MEDICO / CENTRO INVIANTE

## PAZIENTE

Nome: .....

Cognome: .....

 Data di nascita: GG / MM / AAAA   /   /    

Codice Fiscale: .....

Via: .....

Città: .....

CAP: .....

Telefono: .....

Email: .....

Firmando questo modulo, dichiaro di aver letto e compreso il consenso informato. Dichiaro di aver avuto l'opportunità di porre al mio medico le domande relative al test, ricevendo risposte soddisfacenti. Sono altresì a conoscenza della possibilità di visitare il sito web [www.istitutovarelli.it](http://www.istitutovarelli.it) per ottenere maggior informazioni relative agli ultimi aggiornamenti normativi e alle informazioni tecniche o mediche inerenti il test. Sono consapevole che le informazioni contenute sul sito web non sostituiscono una consulenza medica, una diagnosi o un trattamento.

Dichiaro inoltre di aver ricevuto tutte le informazioni previste ai sensi dell'art. 13 del regolamento UE n. 2016/679 (GDPR) e, ai sensi dell'art. 7 e ss. del Regolamento (UE) 2016/679 presto il mio consenso al trattamento dei dati personali per l'espletamento del servizio richiesto.

Data \_\_\_\_ / \_\_\_\_ / \_\_\_\_

Firma \_\_\_\_\_

## MEDICO

Nome: .....

Cognome: .....

Telefono: .....

Email: .....

Confermo di aver informato la paziente sui dettagli del test, sulle sue capacità ed i suoi limiti e che ha dato il suo consenso all'esecuzione dell'esame.

Data \_\_\_\_ / \_\_\_\_ / \_\_\_\_

Firma \_\_\_\_\_

## INFORMATIVA AL PAZIENTE

Il **CARRIER TEST** eseguito da Bioarray è un'analisi genetica che studia simultaneamente, utilizzando tecniche di sequencing di massa - NGS, mutazioni in **420 geni** responsabili di patologie ereditarie recessive. Le malattie ereditarie recessive si verificano quando due copie mutate dello stesso gene vengono ereditate dai genitori. Ogni copia (allele) viene ereditata da uno dei genitori (uno dal padre e uno dalla madre) che sono portatori. I pazienti portatori di mutazioni recessive sono pazienti sani; infatti, tutti noi siamo portatori di alcune mutazioni nei geni recessivi. Se una coppia è portatrice di mutazioni nello stesso gene, la prole ha un rischio del **25%** di trasmetterla e di avere un figlio affetto, il **50%** della prole è portatore senza la malattia e un altro **25%** è esente dalla mutazione (non portatore). Nelle malattie recessive legate all'**X**, i geni causali si trovano sul cromosoma sessuale femminile. Pertanto, il **50%** della prole di una madre portatrice riceverà la copia mutata del gene. Questa copia influenzerà un bambino in modo diverso. I maschi che ricevono questa copia mutata del gene saranno colpiti e manifesteranno la malattia. Nel caso delle bambine, se hanno una sola copia mutata, saranno portatrici ma non avranno manifestazione clinica (sebbene ciò non possa essere completamente escluso a causa del fenomeno di inattivazione del cromosoma X). La disponibilità di queste informazioni aiuta la coppia a prendere decisioni riproduttive appropriate e, se necessario, a utilizzare le tecniche attualmente disponibili per ridurre i rischi riproduttivi e decidere le azioni future. Con il **TEST** Bioarray per portatori di malattie recessive possiamo trovare mutazioni con diverse implicazioni per i pazienti e per i loro parenti.

Possiamo includerli in diversi gruppi:

- Mutazioni associate a malattie gravi con un impatto significativo sulla salute che possono influenzare l'aspettativa di vita e la qualità della vita delle persone.
- Mutazioni associate a malattie di varia gravità, che possono influenzare in misura più variabile la qualità della vita delle persone, ma non l'aspettativa di vita
- Mutazioni associate a malattie rare, con un effetto clinico significativo, e che si verificano con un'elevata incidenza in popolazioni specifiche.
- Mutazioni presenti nei geni legati all'**X**.



### DESCRIZIONE DEL TEST

Questo test esamina un numero specifico di geni del paziente alla ricerca di alterazioni genetiche che aiutino a determinare se il paziente è portatore di mutazioni associate a una serie di patologie. Le tecniche di sequenziamento di massa vengono utilizzate per identificare mutazioni note in geni genomici specifici. Questa tecnica, a differenza di altre, ci permette di analizzare milioni di frammenti di DNA alla volta, permettendoci di analizzare un gran numero di geni in un unico processo. Questo test non può determinare tutti i tipi di mutazioni; in particolare, non rileva alterazioni che interessano geni non inclusi nel test. Il medico può fornirti informazioni sulle modifiche specifiche rilevate dal test.

### RISULTATI DEL TEST

Un risultato positivo del test indica che è stata riscontrata un'alterazione genetica. Un risultato negativo indica che non sono state trovate alterazioni o che le alterazioni trovate sono di significato sconosciuto (varianti che non sono note se sono correlate a una malattia). Sebbene questo test rilevi un numero elevato di mutazioni, potrebbe non rilevare, a causa di limitazioni tecniche, il numero totale di mutazioni che causano malattie recessive. Questo test non è l'unico modo per cercare alterazioni genetiche, quindi il medico di fiducia potrebbe raccomandare il test prima o dopo altri test genetici. I risultati di questo test potrebbero avere implicazioni per me e la mia famiglia. Si consiglia al paziente / partner di ricevere consulenza genetica prima e dopo l'esecuzione del test. Data la complessità degli studi genetici e le loro importanti implicazioni, i risultati mi verranno sempre comunicati tramite un medico o esperto di genetica di mia scelta, e sempre con la massima riservatezza.

**1.** Possono esserci risultati accidentali: alterazioni che vengono rilevate casualmente e non sono correlate alla malattia o alla condizione studiata. Tuttavia, possono avere effetti rilevanti sulla salute del paziente e / o della sua famiglia.

**2.** In questa analisi si possono trovare varianti di significato incerto (VUS). Ciò significa che è stata rilevata un'alterazione che ha un effetto sconosciuto sulla patologia, il che significa che potrebbe essere una variante benigna o la causa di un'alterazione. In questi casi, potrebbe essere necessario analizzare i genitori per determinare se l'alterazione sia o meno la causa della patologia.

### PROCEDURA

Per testare il DNA nel sangue, il medico preleverà un campione di sangue (tra 5 e 7 ml, in un campione disangue standard). Il rischio fisico per il paziente è minimo.

### CONSERVAZIONE DEI CAMPIONI

Il DNA rimanente verrà conservato per futuri studi di convalida. Ciò richiederà il consenso scritto del paziente alla fine di questo documento. Hai il diritto di rifiutare tale consenso in qualsiasi momento, senza fornire alcuna spiegazione e senza che ciò abbia alcun impatto sulla qualità del trattamento che richiedi.

### RISERVATEZZA

Solo il personale esperto avrà accesso al campione di sangue e alle informazioni e ai risultati del test. Tutti i risultati saranno mantenuti riservati in conformità alle leggi e le linee guida applicabili. I risultati saranno divulgati solo al medico e all'istituto sanitario richiedente. Solo i test richiesti e autorizzati devono essere eseguiti sul campione di sangue identificato. I risultati ottenuti possono essere utilizzati in pubblicazioni scientifiche o presentazioni, ma l'identità di tutte le persone studiate non sarà rivelata in nessun momento. La raccolta delle informazioni ottenute fa parte della pratica standard di un laboratorio ai fini della qualità ed è richiesta dall'accreditamento del laboratorio.

### ACCETTAZIONE / CONSENSO:

 SI  NO

Desidero essere informato/a sui risultati del test.

 SI  NO

Il mio medico ha stabilito che sono un/a candidato/a idoneo/a per questo test e che sarà lui/lei a ricevere i risultati di questo test e a effettuare un'appropriata valutazione medica dei risultati e/o a raccomandare ulteriori indagini.

 SI  NO

Desidero che i risultati dell'analisi genetica siano utilizzati per eventuali analisi genetiche su altri membri a rischio della mia famiglia.

 SI  NO

Voglio che il materiale biologico venga conservato oltre l'emissione del referto e utilizzato per scopi di ricerca.

 SI  NO

Autorizzo il trattamento dei miei dati personali in base all'art.13 del D.Lgs 196/2003, al REG. UE 679/2016 e all'art. 13 GDPR 679/16.

 SI  NO

Mi impegno a comunicare un eventuale cambiamento di opinione in merito a quanto dichiarato.

La mia firma alla fine di questo documento indica che ho compreso e accettato le informazioni qui contenute e che ho avuto l'opportunità di chiarire tutte le mie domande. Pertanto do il mio consenso all'Istituto Diagnostico Varelli ad utilizzare questi campioni per lo studio genetico indicato nel modulo allegato che sarà in collaborazione con Bioarray S.L.

Data

\_\_\_\_/\_\_\_\_/\_\_\_\_

Nome e Cognome  
in stampatello

\_\_\_\_\_

Firma \_\_\_\_\_