



INFORMATIVA SULLA CONSULENZA GENETICA E SULL'ESECUZIONE DI TEST GENETICI

CHE COS'È LA CONSULENZA GENETICA

La consulenza genetica è un processo di comunicazione finalizzato a fornire informazioni sulla natura, sull'ereditarietà e sulle implicazioni delle condizioni genetiche, al fine di supportare il paziente nelle decisioni relative all'esecuzione del test genetico.

CHE COS'È UN TEST GENETICO

I test genetici analizzano DNA, RNA o cromosomi per identificare varianti genetiche associate a patologie o a condizioni di rischio. Le analisi genetiche possono fornire informazioni utili per la diagnosi o la prevenzione di alcune condizioni patologiche.

FINALITÀ DEL TEST

Il test può essere utilizzato per confermare o escludere un sospetto diagnostico, identificare una predisposizione genetica, contribuire alla definizione del rischio di sviluppare determinate patologie e fornire informazioni utili per la gestione clinica o terapeutica.

MODALITÀ DI ESECUZIONE E CAMPIONE BIOLOGICO

Per l'esecuzione dell'analisi genetica sarà necessario il prelievo di un campione biologico (ad es. sangue periferico, saliva o altro materiale biologico). Il prelievo verrà effettuato secondo le procedure standard e comporta rischi minimi (dolore locale, piccolo ematoma, raramente, infezione).

POSSIBILI RISULTATI

Il risultato dell'analisi può essere: positivo, con identificazione di una variante patogenetica o probabilmente patogenetica; negativo, senza identificazione di varianti geneticamente rilevanti; variante di significato incerto (VUS), quando la variante identificata non può essere interpretata con certezza sulla base delle conoscenze scientifiche attuali.

LIMITI DEL TEST

Il paziente è informato che non tutte le varianti genetiche responsabili di malattia sono attualmente note e che l'analisi potrebbe non identificare la causa genetica della condizione clinica. Un risultato negativo non esclude completamente la presenza di una condizione genetica. Non tutte le varianti identificate hanno un significato clinico noto e alcune potrebbero non essere interpretabili sulla base delle conoscenze scientifiche attuali.

RISULTATI INATTESI

Nel caso di analisi genomiche estese (ad esempio sequenziamento dell'esoma o del genoma), l'analisi potrebbe identificare risultati secondari o inattesi (secondary findings), ossia varianti genetiche non correlate all'indicazione clinica per cui il test è stato richiesto, ma potenzialmente rilevanti dal punto di vista clinico. Tali risultati possono essere ricondotti alle seguenti principali categorie: a) varianti associate a condizioni clinicamente azionabili, ovvero patologie per le quali esistono misure di prevenzione, sorveglianza o trattamento efficaci (ad esempio alcune sindromi di predisposizione oncologica o malattie cardiovascolari ereditarie); b) varianti associate a condizioni non

immediatamente prevenibili o non trattabili, ma rilevanti ai fini della conoscenza del rischio individuale e familiare e dell'eventuale programmazione di follow-up clinico; c) varianti con possibili implicazioni farmacogenetiche, utili per la previsione della risposta a specifici trattamenti farmacologici; d) altre varianti geneticamente rilevanti, la cui interpretazione clinica può evolvere nel tempo in base all'avanzamento delle conoscenze scientifiche.

La gestione e la comunicazione di tali risultati avverranno secondo le raccomandazioni delle principali società scientifiche internazionali e nazionali (American College of Medical Genetics and Genomics – ACMG; Società Italiana di Genetica Umana – SIGU). In particolare, per le varianti associate a condizioni a esordio in età adulta, per i risultati di tipo predittivo o per condizioni non immediatamente rilevanti per la salute del paziente, la comunicazione sarà valutata nell'ambito della consulenza genetica, anche in relazione alle preferenze espresse dal paziente e, qualora il paziente sia minorenne, nel rispetto del principio del miglior interesse del minore. Il paziente può scegliere se essere informato o meno di tali risultati, nei limiti previsti dalle raccomandazioni scientifiche applicabili.

IMPLICAZIONI FAMILIARI

I risultati delle analisi genetiche possono avere implicazioni non solo per la salute dell'interessato, ma anche per quella dei suoi familiari biologici, poiché alcune varianti genetiche possono essere ereditarie. Il paziente è incoraggiato, ove appropriato, a condividere le informazioni geneticamente rilevanti con i familiari potenzialmente interessati, nel rispetto della normativa sulla protezione dei dati personali e della riservatezza dei dati genetici. In rare circostanze, il confronto con altri test genetici familiari potrebbe evidenziare informazioni relative a relazioni biologiche inattese (es. non paternità biologica).

COMUNICAZIONE DEI RISULTATI

I risultati dell'analisi genetica devono essere interpretati nel contesto delle informazioni cliniche disponibili e saranno comunicati al paziente nell'ambito di una consulenza genetica. La comunicazione dei risultati a soggetti diversi dal paziente potrà avvenire esclusivamente previa autorizzazione dell'interessato.

POSSIBILITÀ DI RIANALISI / RICONTATTO

La classificazione delle varianti genetiche può modificarsi nel tempo con l'avanzamento delle conoscenze scientifiche. Alla luce di tali evoluzioni, i risultati dell'analisi genetica e/o i dati genetici ottenuti potrebbero essere rivalutati o rianalizzati in futuro, ad esempio in caso di nuove conoscenze sui geni associati alla condizione clinica. In tali circostanze il paziente potrà essere ricontattato qualora emergano nuove informazioni clinicamente rilevanti.

RISERVATEZZA E PROTEZIONE DEI DATI GENETICI

Il trattamento dei dati personali e genetici avviene nel rispetto della normativa vigente in materia di protezione dei dati personali. Le informazioni complete sul trattamento dei dati sono contenute nell'apposita informativa relativa al trattamento dei dati genetici.

**CONSENSO INFORMATO ALLA CONSULENZA GENETICA E AL TEST GENETICO**Paziente: ☐ maggiorenne ☐ minorenni ☐ maggiorenne con tutore/amministratore di sostegno

Cognome e Nome

Data di nascita

Luogo di nascita

Se minorenni o sotto tutela, compilare la parte sottostante:

Genitore 1 / Tutore

nato a

il

Genitore 2

nato a

il

CONSENSO ALL'ESECUZIONE DEL TEST

Dichiara di aver preso visione dell'informativa relativa alla consulenza genetica e al test genetico, nonché, laddove previsto, del materiale informativo specifico relativo al test genetico proposto. Dichiara inoltre di aver avuto la possibilità di porre domande e ricevere chiarimenti dal Dott./Dott.ssa _____ in occasione della consulenza genetica del ____/____/____, di aver compreso le informazioni ricevute e di aver avuto il tempo necessario per riflettere sulla propria decisione. La documentazione informativa e i relativi riferimenti sono consultabili sul sito internet dell'AOU di Sassari, alla pagina dedicata alla Genetica e Biologia dello Sviluppo: <https://www.aousassari.it/servizio/genetica-e-biologia-dello-sviluppo/>.

Pertanto ☐ ACCONSENTE ☐ NON ACCONSENTE

al prelievo di

☐ sangue periferico☐ altro: _____

per l'esecuzione dell'analisi genetica proposta:

*Il consenso può essere revocato in qualsiasi momento, senza pregiudicare le prestazioni sanitarie già ricevute.***PREFERENZE SULLA COMUNICAZIONE DEI RISULTATI**

Desidero essere informato dei risultati dell'analisi genetica

☐ SÌ ☐ NO

Desidero essere informato di eventuali risultati inattesi

☐ SÌ ☐ NO

Autorizzo la comunicazione delle informazioni relative allo stato di salute e ai risultati del test genetico

☐ SÌ ☐ NO ai miei familiari biologici (eventuali esclusioni: _____)☐ SÌ ☐ NO al partner / convivente (Nome e cognome _____)

Data ____/____/____

Firma del medico

Firma del Paziente / Genitore¹ / Tutore / Amministratore²

1 In caso di assenza di un genitore il genitore firmatario dichiara di esercitare la responsabilità genitoriale e di aver informato l'altro genitore, ove previsto dalla normativa vigente. 2 L'amministratore di sostegno dichiara, sotto la propria responsabilità, di essere titolare di poteri di rappresentanza in ambito sanitario, come espressamente previsti dal decreto di nomina, ivi compresa la facoltà di esprimere il consenso agli atti sanitari in nome e per conto dell'assistito/a.

**PARTE RISERVATA AL MEDIATORE LINGUISTICO-CULTURALE (se presente)**

Io sottoscritto: _____

dichiaro di aver assistito alla sottoscrizione del modulo di consenso e al colloquio informativo che l'ha preceduta, nel corso del quale ho svolto attività di mediazione traducendo fedelmente i contenuti del colloquio stesso. La mia attività di traduzione si è concretizzata anche nel rivolgere ai medici le domande formulate dal paziente e/o dai familiari e nel tradurre fedelmente le risposte, nonché nella lettura del presente documento

Data ____/____/____

Firma _____