

Az. Osp. Univ. Pisana 0316-SOD GENETICA MOLECOLARE 0315-SOD CITOGENETICA	INFORMATIVA E CONSENSO INFORMATO PER ANALISI GENETICHE ESEGUITE DAI LABORATORI DI SOD GENETICA MOLECOLARE E SOD CITOGENETICA	0315-0316 TCI01* Rev.01 del 29 04 2021 Pag. 1 di 9
---	---	--

1. SEZIONE INFORMATIVA
STRUTTURA RICHIEDENTE
<i>Se presente, usare timbro</i>
MOTIVO DELLA RICHIESTA/ SOSPETTO DIAGNOSTICO
<i>Da compilare a cura del medico richiedente.</i>
Trattasi di: TEST GENETICO
Per test genetici si intendono analisi di geni o cromosomi, finalizzate ad individuare o ad escludere alterazioni associabili a patologie genetiche. I test genetici, in rapporto alla loro finalità, sono classificati come: diagnostici (in grado di confermare la diagnosi clinica di una malattia genetica), predittivi (in grado di quantificare il rischio di ammalarsi di una particolare malattia), presintomatici (in grado di fare diagnosi di malattia prima che ne compaiano i sintomi), e di identificazione di portatori sani (persone che non svilupperanno mai la malattia ma che incontrando un altro portatore sano potrebbero generare prole affetta).
Si propone la seguente indagine
<i>Da compilare a cura del medico richiedente, specificando la tipologia di prelievo (sangue, DNA, urine, biopsia, etc...)</i>
Tipo di prelievo inviato:
Come si esegue
Il test si esegue generalmente su campioni ematici; in taluni casi, possono essere utilizzati anche altre tipologie di campioni. In rarissimi casi è possibile dover ripetere il prelievo se il materiale ottenuto non è sufficiente per un'analisi esaustiva.
I principali test genetici possono essere suddivisi in:
- Test di Citogenetica
- Test di Genetica Molecolare
Barrare, a cura del medico richiedente, la tipologia di accertamenti richiesti a cui il paziente sta prestando il consenso.
<u>TEST DI CITOGENETICA</u>
Consentono di evidenziare la presenza alterazioni nella struttura e/o numero di cromosomi che possono causare specifiche malattie.
<input type="checkbox"/> Cariotipo o mappa cromosomica: consente di evidenziare la presenza di alterazioni del numero o della struttura dei cromosomi. Ha un potere di risoluzione tale da consentire l'identificazione di anomalie la cui dimensione sia uguale o superiore alle 10Mb. Il cariotipo umano normale è costituito da 46 cromosomi; alterazioni nel numero o nella struttura dei cromosomi possono essere causa di sindromi cromosomiche (es. sindrome di Down, di Turner, di Klinefelter), disabilità intellettiva e/o ritardo dello sviluppo, bassa statura, abortività ripetuta, infertilità ecc. Tempo indicativo di risposta: 28 giorni.
<input type="checkbox"/> FISH (Fluorescent in situ hybridization): consente di rilevare e localizzare la presenza o l'assenza di specifiche sequenze di DNA nei cromosomi mediante l'uso di sonde fluorescenti. Si tratta una tecnica con un alto potere di

Firma del Dirigente Sanitario *Firma del/della paziente/legale rappresentante*

* Modello redatto in conformità alla PA 203 "Acquisizione del consenso informato".

Az. Osp. Univ. Pisana 0316-SOD GENETICA MOLECOLARE 0315-SOD CITOGENETICA	INFORMATIVA E CONSENSO INFORMATO PER ANALISI GENETICHE ESEGUITE DAI LABORATORI DI SOD GENETICA MOLECOLARE E SOD CITOGENETICA	0315-0316 TCI01* Rev.01 del 29 04 2021 Pag. 2 di 9
---	---	--

risoluzione (100kb), ma limitata ad una singola regione di un cromosoma; può identificare microdelezioni/microduplicazioni, del DNA o riarrangiamenti specifici. Può diagnosticare sindromi dovute a piccole delezioni e duplicazioni non visibili al cariotipo (es. sindrome di Prader-Willi, sindrome di Williams etc). Tempo indicativo di risposta: 28 giorni.

- DEB:** consente di evidenziare il malfunzionamento dei meccanismi di riparo del DNA, mediante il rilevamento di rotture e riarrangiamenti cromosomici indotti. E' utilizzato in patologie come l'anemia di Fanconi e la sindrome di Bloom. Tempo indicativo di risposta: 10 giorni.

TEST DI GENETICA MOLECOLARE

Consentono di evidenziare la presenza alterazioni nella sequenza del DNA che possono causare specifiche malattie.

- Array-CGH** (array-Comparative Genomic Hybridization): è una procedura di ibridazione genomica che permette l'identificazione di delezioni e duplicazioni di sequenze di DNA (CNVs = Copy Number Variations) nell'ordine delle 100 Kb. E' in grado di analizzare tutto il genoma in un singolo esperimento. Rileva alterazioni non solo delle regioni codificanti, ma anche di quelle regolatorie, ma non individua anomalie cromosomiche bilanciate, triploidie e mosaicismi scarsamente rappresentati (inferiori al 20-30%). E' il test di prima scelta nei problemi del neurosviluppo. Tempo indicativo di risposta: 60 giorni.
- Sequenziamento Sanger:** è una procedura che permette di identificare varianti patogenetiche (mutazioni) di tipo puntiforme e piccole inserzioni o delezioni del DNA presenti nelle regioni codificanti e nelle giunzioni esone/introne di singoli geni. E' il test di prima scelta quando è nota la mutazione familiare o quando il gene da analizzare è di piccole dimensioni. Permette la diagnosi di malattie come ad es. le distonie, il diabete giovanile, l'ipoacusia. Tempo indicativo di risposta: 30 giorni.
- NGS** (Next Generation Sequencing): è una procedura di sequenziamento massivo parallelo che consente di analizzare in un'unica seduta analitica gruppi di geni e/o regioni genomiche correlati a patologie specifiche o addirittura migliaia di geni che codificano per patologie mendeliane (esoma clinico o mendelioma). La metodica permette di evidenziare varianti patogenetiche (mutazioni) di tipo puntiforme e piccole inserzioni o delezioni del DNA. Permette la diagnosi di malattie genetiche che possono essere correlate a più geni candidati (es. Paraparesi spastiche ereditarie, Neuropatie periferiche, Discinesia Ciliare Primaria, Tumori ereditari) e di malattie in cui il gene da analizzare è di grandi dimensioni (es. Sindrome di Sotos, Sindrome di Charge). Tempo indicativo di risposta: 60-120 giorni in relazione alla rarità della patologia e al numero di geni da analizzare; 6 mesi nel caso di esame dell'esoma clinico.
- MLPA** (Multiplex Ligation-dependent Probe Amplification): è una procedura che permette di rilevare delezioni o duplicazioni di uno o più esoni di un gene in una singola multiplex PCR. Viene usata per completamento diagnostico in varie patologie. E' il test di prima scelta quando la patologia è dovuta a delezioni di singoli esoni (es. la Atrofia Muscolare Spinale) o a duplicazioni/delezioni di intere regioni genomiche (es. la Charcot Marie-Tooth). Tempo indicativo di risposta: 30 giorni.
- Analisi di frammenti:** comprende una serie di metodiche che si basano principalmente sullo studio di polimorfismi di microsatelliti o STR (Short Tandem Repeats). E' una procedura che consente l'analisi del chimerismo post trapianto, la ricerca di disomie uniparentali, l'analisi di aneuploidie cromosomiche fetali (QF-PCR), la ricerca di microdelezioni, la diagnosi di patologie da espansione di triplette, l'analisi di primo livello del gene CFTR. Tempo indicativo di risposta: da 3 giorni per analisi prenatali a 60 giorni per tutte le altre.

Per informazioni più dettagliate sui tempi di risposta consultare il sito aziendale (<https://www.ao-pisa.toscana.it/>)

Benefici attesi

Arrivare ad identificare la causa genetica di una patologia o la condizione di portatore.

Firma del Dirigente Sanitario *Firma del/della paziente/legale rappresentante*

* Modello redatto in conformità alla PA 203 "Acquisizione del consenso informato".

Az. Osp. Univ. Pisana 0316-SOD GENETICA MOLECOLARE 0315-SOD CITOGENETICA	INFORMATIVA E CONSENSO INFORMATO PER ANALISI GENETICHE ESEGUITE DAI LABORATORI DI SOD GENETICA MOLECOLARE E SOD CITOGENETICA	0315-0316 TCI01* Rev.01 del 29 04 2021 Pag. 3 di 9
---	---	--

Quali possono essere i rischi e le complicanze

Rischio del prelievo di sangue: è identico a quello effettuato per le comuni analisi di laboratorio e non espone ad alcun rischio fatto salvo piccoli stravasi ematici.

Nel caso di prelievi biotipici potrebbe rimanere una piccola cicatrice in sede di prelievo.

Rischi del risultato del test genetico:

1. La variante causa della malattia non viene identificata
2. Viene identificata una variante genetica non associabile con certezza alla malattia per la quale lei si è sottoposto al test. In questo caso il significato clinico è incerto, ma l'interpretazione dei risultati ottenuti si basa sulle conoscenze disponibili al momento dell'analisi e potrebbe cambiare in futuro con l'acquisizione di nuove informazioni.
3. Dall'esecuzione del test potrebbero scaturire dei risultati inattesi relativi alla possibilità di sviluppare altre malattie su base genetica che le saranno comunicati nel rispetto della sua dichiarazione di conoscere o meno tali eventi. La gestione del dato incidentale seguirà le indicazioni sui dati "medicalmente azionabili" raccomandate dall'American College of Medical Genetics and Genomics (GenetMed. 2017 Feb;19(2):249-255; GenetMed. 2011;13(7):680-685) e dell'American Molecular Pathology (Am J HumGenet. 2016 Jun 2;98(6):1067-76; J MolDiagn. 2015 Mar;17(2):107-17).

Conseguenze del rifiuto al trattamento sanitario consigliato

Il test genetico non verrà effettuato e pertanto non verrà a conoscenza delle informazioni cliniche che il test le poteva offrire sia in termini di diagnosi che di eventuale predisposizione allo sviluppo di particolari patologie.

Sezione Informativa per la conservazione di materiale biologico

Il materiale biologico (colture cellulari, sospensioni di cellule in fissativo e/o vetrini e DNA) sarà conservato fino al raggiungimento della diagnosi e all'emissione del referto definitivo.

Si specifica che in ambito genetico il referto è considerato definitivo quando accerta la diagnosi; nei casi in cui non si identifichino le varianti genetiche note, ma altre di significato clinico incerto (referto indeterminato) non è possibile addivenire ad un referto conclusivo, per questo motivo è possibile che sia necessario conservare il campione anche per tempi lunghi e non definibili a priori al fine di approfondire l'accertamento. Il campione sarà comunque distrutto al raggiungimento del referto definitivo.

Nei casi in cui sia in essere un progetto di ricerca per il quale il suo campione risulti utile, potrebbe esserle proposta la conservazione del campione in Biobanca; in questo caso comunque le saranno fornite tutte le informazioni ed un ulteriore specifico modulo di consenso.

Firma del Dirigente Sanitario *Firma del/della paziente/legale rappresentante*

* Modello redatto in conformità alla PA 203 "Acquisizione del consenso informato".

Az. Osp. Univ. Pisana 0316-SOD GENETICA MOLECOLARE 0315-SOD CITOGENETICA	INFORMATIVA E CONSENSO INFORMATO PER ANALISI GENETICHE ESEGUITE DAI LABORATORI DI SOD GENETICA MOLECOLARE E SOD CITOGENETICA	0315-0316 TCI01* Rev.01 del 29 04 2021 Pag. 4 di 9
---	---	--

2.A SEZIONE ANAGRAFICA E CONSENSO PER PAZIENTE MAGGIORENNE CAPACE DI INTENDERE E DI VOLERE

Io sottoscritto/a (nome) (cognome)

Nato/a il a residente a

- Dichiaro di:**
- aver letto la sezione informativa,
 - aver avuto l'opportunità di richiedere ulteriori informazioni,
 - di essere stato/a adeguatamente informato/a relativamente a tipo, finalità, modalità di svolgimento della prestazione proposta;
 - di essere stato/a adeguatamente informato/a su vantaggi, limiti del test diagnostico proposto e su tutto quello che il risultato può comportare;
 - di aver avuto la possibilità di discutere in dettaglio ogni particolare problema riguardante la prestazione e di avere avuto una risposta chiara e completa ad ogni mia domanda;
 - essere stato/a informato che in ogni momento posso revocare il mio consenso
 - Volere** essere informato di eventuali risultati inattesi *oppure* **Non volere** essere informato di eventuali risultati inattesi
- PERTANTO**
- ACCONSENTO A SOTTOPORMI ALL'ACCERTAMENTO PROPOSTOMI**
oppure
- ACCONSENTO A SOTTOPORMI ALL'ACCERTAMENTO PROPOSTOMI MA NON NE VOGLIO CONOSCERE IL RISULTATO E AUTORIZZO A CHE VENGA COMUNICATO AL SIGNOR/A _____**

Data e firma del/la paziente

Altri eventuali operatori presenti all'acquisizione del consenso informato.
 Indicare nome e cognome:

Data, firma e timbro del dirigente sanitario

**CONFERMA DEL CONSENSO GIÀ ESPRESSO IN DATA
 PER L' ESECUZIONE DEL SEGUENTE TEST GENETICO.....**

Data e firma del/la paziente

Data, firma e timbro del Dirigente Sanitario

Firma del Dirigente Sanitario Firma del/della paziente/legale rappresentante

* Modello redatto in conformità alla PA 203 "Acquisizione del consenso informato".

Az. Osp. Univ. Pisana 0316-SOD GENETICA MOLECOLARE 0315-SOD CITOGENETICA	INFORMATIVA E CONSENSO INFORMATO PER ANALISI GENETICHE ESEGUITE DAI LABORATORI DI SOD GENETICA MOLECOLARE E SOD CITOGENETICA	0315-0316 TCI01* Rev.01 del 29 04 2021 Pag. 5 di 9
---	---	--

SEZIONE DA COMPILARE IN CASO DI DISSENSO

- Dichiaro di:**
- aver letto la sezione informativa,
 - aver avuto l'opportunità di richiedere ulteriori informazioni,
 - di essere stato/a adeguatamente informato/a relativamente a tipo, finalità, modalità di svolgimento della prestazione proposta;
 - di essere stato/a adeguatamente informato/a su vantaggi, limiti del test diagnostico proposto e su tutto quello che il risultato può comportare;
 - di aver avuto la possibilità di discutere in dettaglio ogni particolare problema riguardante la prestazione e di avere avuto una risposta chiara e completa ad ogni mia domanda;
 - essere stato/a informato/a che in ogni momento posso revocare il dissenso.

Pur prendendo atto di quanto sopra, NON ACCONSENTO a sottopormi all'accertamento propostomi.

Data e firma del paziente

Altri eventuali operatori presenti all'acquisizione del dissenso all'accertamento/trattamento
Indicare nome e cognome:

Data, firma e timbro del dirigente sanitario

Firma del Dirigente Sanitario Firma del/della paziente/legale rappresentante

* Modello redatto in conformità alla PA 203 "Acquisizione del consenso informato".

Az. Osp. Univ. Pisana 0316-SOD GENETICA MOLECOLARE 0315-SOD CITOGENETICA	INFORMATIVA E CONSENSO INFORMATO PER ANALISI GENETICHE ESEGUITE DAI LABORATORI DI SOD GENETICA MOLECOLARE E SOD CITOGENETICA	0315-0316 TCI01* Rev.01 del 29 04 2021 Pag. 6 di 9
---	---	--

2.B SEZIONE ANAGRAFICA PER PAZIENTE MINORENNE

Io sottoscritto/a (nome) (cognome)

Nato/a il a residente a

Io sottoscritto/a (nome) (cognome)

Nato/a il a residente a

Dichiaro di esercitare la responsabilità genitoriale nei confronti del/della minorenni nato/a a il

Data e firma

Data e firma

Dichiaro di esercitare la responsabilità genitoriale in via esclusiva nei confronti del/della minorenni nato/a a il in quanto l'altro genitore è

- Deceduto;
- Impedito momentaneamente ad esercitare la responsabilità genitoriale ex art. 317 del Codice Civile;
- Esente dalla responsabilità genitoriale.

Data e firma

Dichiaro di essere il tutore/curatore del/della minorenni nato/a a il, designato dal giudice tutelare alla tutela/curatela dello/a stesso/a

Data e firma

CONSENSO PER PAZIENTE MINORENNE

Dichiaro/dichiaro di:

- aver letto la sezione informativa,
- aver avuto l'opportunità di richiedere ulteriori informazioni,
- di essere stato/a adeguatamente informato/a relativamente a tipo, finalità, modalità di svolgimento della prestazione proposta ;
- di essere stato/a adeguatamente informato/a su vantaggi, limiti del test diagnostico proposto e su tutto quello che il risultato può comportare;
- di aver avuto la possibilità di discutere in dettaglio ogni particolare problema riguardante la prestazione e di avere avuto una risposta chiara e completa ad ogni mia domanda;
- essere stato/a informato che in ogni momento posso revocare il mio consenso

Voler essere informato di eventuali risultati inattesi *oppure* **Non voler** essere informato di eventuali risultati inattesi

Pertanto **ACCONSENTO/ACCONSENTIAMO** a sottoporre all'accertamento/trattamento proposto il/la minorenni tenuto conto anche della volontà espressa dallo/a stesso/a.

Data e firma del/degli esercenti la responsabilità genitoriale o del tutore/curatore

.....

.....

Firma del Dirigente Sanitario Firma del/della paziente/legale rappresentante

Az. Osp. Univ. Pisana 0316-SOD GENETICA MOLECOLARE 0315-SOD CITOGENETICA	INFORMATIVA E CONSENSO INFORMATO PER ANALISI GENETICHE ESEGUITE DAI LABORATORI DI SOD GENETICA MOLECOLARE E SOD CITOGENETICA	0315-0316 TCI01* Rev.01 del 29 04 2021 Pag. 7 di 9
---	---	--

Altri eventuali operatori presenti all'acquisizione del consenso informato.
Indicare nome e cognome:

Data, firma e timbro del dirigente sanitario

CONFERMA DEL CONSENSO GIÀ ESPRESSO IN DATA
PER L' ESECUZIONE DEL SEGUENTE TEST GENETICO.....

Data e firma del/degli esercenti la responsabilità genitoriale o del tutore/curatore
.....
.....

Data, firma e timbro del Dirigente Sanitario
.....

SEZIONE DA COMPILARE IN CASO DI DISSENSO PER MINORENNE

- Dichiaro di:**
- aver letto la sezione informativa,
 - aver avuto l'opportunità di richiedere ulteriori informazioni,
 - di essere stato/a adeguatamente informato/a relativamente a tipo, finalità, modalità di svolgimento della prestazione proposta;
 - di essere stato/a adeguatamente informato/a su vantaggi, limiti del test diagnostico proposto e su tutto quello che il risultato può comportare;
 - di aver avuto la possibilità di discutere in dettaglio ogni particolare problema riguardante la prestazione e di avere avuto una risposta chiara e completa ad ogni mia domanda;
 - essere stato/a informato/a che in ogni momento posso revocare il dissenso.
 - essere stato/i informato/i che nel caso in cui tale decisione sia ritenuta pregiudizievole per il/la minorene il dirigente sanitario ha il dovere di ricorrere al giudice tutelare.

Pur prendendo atto di quanto sopra NON ACCONSENTO/NON ACCONSENTIAMO a sottoporre all'accertamento/trattamento proposto il/la minore tenuto conto anche della volontà espressa dallo/a stesso/a.

Data e firma del/degli esercenti la responsabilità genitoriale o del tutore/curatore
.....
.....

Altri eventuali operatori presenti all'acquisizione del dissenso all'accertamento/trattamento
Indicare nome e cognome:

Data, firma e timbro del dirigente sanitario
.....

Firma del Dirigente Sanitario *Firma del/della paziente/legale rappresentante*

* Modello redatto in conformità alla PA 203 "Acquisizione del consenso informato".

Az. Osp. Univ. Pisana 0316-SOD GENETICA MOLECOLARE 0315-SOD CITOGENETICA	INFORMATIVA E CONSENSO INFORMATO PER ANALISI GENETICHE ESEGUITE DAI LABORATORI DI SOD GENETICA MOLECOLARE E SOD CITOGENETICA	0315-0316 TCI01* Rev.01 del 29 04 2021 Pag. 8 di 9
---	---	--

2.C SEZIONE ANAGRAFICA PER PAZIENTE MAGGIORENNE INTERDETTO/A - INABILITATO/A - TEMPORANEAMENTE INCAPACE

Io sottoscritto/a (nome) (cognome)

Nato/a il a residente a

Dichiaro di essere tutore/curatore/amministratore di sostegno di
 nato/a a il

Data e firma

CONSENSO PER PAZIENTE MAGGIORENNE INTERDETTO/A - INABILITATO/A - TEMPORANEAMENTE INCAPACE

Dichiaro di:

- aver letto la sezione informativa,
- aver avuto l'opportunità di richiedere ulteriori informazioni,
- di essere stato/a adeguatamente informato/a relativamente a tipo, finalità, modalità di svolgimento della prestazione proposta;
- di essere stato/a adeguatamente informato/a su vantaggi, limiti del test diagnostico proposto e su tutto quello che il risultato può comportare;
- di aver avuto la possibilità di discutere in dettaglio ogni particolare problema riguardante la prestazione e di avere avuto una risposta chiara e completa ad ogni mia domanda;
- essere stato/a informato che in ogni momento posso revocare il mio consenso

Voler essere informato di eventuali risultati inattesi *oppure* **Non voler** essere informato di eventuali risultati inattesi

Pertanto **ACCONSENTO** a sottoporre all'accertamento/trattamento proposto il/la paziente interdetto/a - inabilitato/a - temporaneamente incapace tenuto conto anche della volontà espressa dallo/a stesso/a.

Data e firma del tutore/curatore/amministratore di sostegno

Altri eventuali operatori presenti all'acquisizione del consenso informato.
 Indicare nome e cognome:

Data, firma e timbro del dirigente sanitario

**CONFERMA DEL CONSENSO GIÀ ESPRESSO IN DATA
 PER L' ESECUZIONE DEL SEGUENTE TEST GENETICO.....**

Data e firma del tutore/curatore/amministratore di sostegno

Data, firma e timbro del Dirigente Sanitario

Firma del Dirigente Sanitario *Firma del/della paziente/legale rappresentante*

* Modello redatto in conformità alla PA 203 "Acquisizione del consenso informato".

Az. Osp. Univ. Pisana 0316-SOD GENETICA MOLECOLARE 0315-SOD CITOGENETICA	INFORMATIVA E CONSENSO INFORMATO PER ANALISI GENETICHE ESEGUITE DAI LABORATORI DI SOD GENETICA MOLECOLARE E SOD CITOGENETICA	0315-0316 TCI01* Rev.01 del 29 04 2021 Pag. 9 di 9
---	---	--

SEZIONE DA COMPILARE IN CASO DI DISSENSO PER PAZIENTE MAGGIORENNE INTERDETTO/A - INABILITATO/A - TEMPORANEAMENTE INCAPACE

Dichiaro di:

- aver letto la sezione informativa,
- aver avuto l'opportunità di richiedere ulteriori informazioni,
- di essere stato/a adeguatamente informato/a relativamente a tipo, finalità, modalità di svolgimento della prestazione proposta per il/la paziente interdetto/a-inabilitato/a-temporaneamente incapace;
- di essere stato/a adeguatamente informato/a su vantaggi, limiti del test diagnostico proposto e su tutto quello che il risultato può comportare;
- di aver avuto la possibilità di discutere in dettaglio ogni particolare problema riguardante la prestazione e di avere avuto una risposta chiara e completa ad ogni mia domanda;
- essere stato/a informato/a che in ogni momento posso revocare il dissenso.
- essere stato/i informato/i che nel caso in cui tale decisione sia ritenuta pregiudizievole per il/la paziente interdetto/a-inabilitato/a-temporaneamente incapace.....il dirigente sanitario ha il dovere di ricorrere al giudice tutelare.

Pur prendendo atto di quanto sopra, NON ACCONSENTO a sottoporre all'accertamento proposto il/la paziente interdetto/a - inabilitato/a - temporaneamente incapace tenuto conto anche della volontà espressa dallo/a stesso/a

Data e firma del tutore/curatore/amministratore di sostegno
.....

Altri eventuali operatori presenti all'acquisizione del dissenso all'accertamento/trattamento
Indicare nome e cognome:
.....

Data, firma e timbro del dirigente sanitario
.....

Firma del Dirigente Sanitario *Firma del/della paziente/legale rappresentante*

* Modello redatto in conformità alla PA 203 "Acquisizione del consenso informato".