



SCHEDA INFORMATIVA E MODULO DI CONSENSO PER L'ESECUZIONE DI ANALISI GENETICHE

Gentile/i Paziente o Genitori/Tutore/Amministratore di sostegno, il presente documento ha la finalità di informarLa/Vi in merito all'atto sanitario che stiamo proponendo, sulla natura e sulle finalità di tale atto, su ciò che potrà comportare la sua esecuzione e sui Suoi/Vostri diritti e responsabilità, in modo che possa essere compiuta una scelta libera e consapevole. La/Vi preghiamo pertanto di dedicare il tempo necessario ad un'attenta lettura di queste informazioni prima di prendere la decisione di acconsentire o no all'esecuzione di tale atto sanitario.

Potrà/Potrete, inoltre, porre liberamente qualsiasi domanda di chiarimento e riproporre ogni quesito che non abbia ricevuto una risposta chiara ed esauriente. Nel caso in cui, dopo aver letto e compreso tutte le informazioni ivi fornite, decida/decideste di acconsentire all'esecuzione dell'atto sanitario Le/Vi sarà chiesto di firmare e personalmente datare il modulo di consenso.

Cos'è un'analisi genetica?

Il nostro materiale genetico è costituito da circa 20.000 geni, impacchettati all'interno di ogni nostra cellula in strutture chiamate cromosomi. Queste informazioni genetiche determinano le caratteristiche individuali e lo sviluppo di tutti gli organi. Ogni gene ha una specifica funzione, sebbene al momento attuale non sia nota la funzione di tutti i geni. Ogni individuo possiede normalmente due copie di ogni gene, ereditate una dal padre e una dalla madre.

Una malattia genetica può insorgere se uno o più dei nostri geni non funziona correttamente. Può essere importante identificare un'alterazione genetica, generalmente chiamata "mutazione" o "variante", alla base di una determinata patologia, sia per definire la diagnosi e le implicazioni cliniche che questa comporta, sia per chiarire i rischi di ricorrenza nella famiglia, sia per aumentare le conoscenze relative alle malattie genetiche. Un'alterazione genetica può avvenire per la prima volta in una persona (essere, cioè di "nuova insorgenza", "de novo"), oppure può essere ereditata da uno o da entrambi i genitori.

Le analisi genetiche hanno lo scopo di individuare alterazioni nel patrimonio genetico. Rispetto ad altri esami di laboratorio, sono contraddistinte da caratteristiche peculiari: il risultato di un'analisi genetica è immutabile ed è strettamente legato all'individualità biologica non solo del singolo ma anche della sua famiglia di origine e della sua discendenza.

A seconda della patologia e del tipo di variante indagata si possono utilizzare tecnologie diverse, tra cui analisi di sequenziamento e analisi volte a identificare il numero di copie di un gene (ricerca di delezioni/duplicazioni).

Le analisi di sequenziamento del DNA consentono di evidenziare varianti molto piccole (puntiformi e piccole inserzioni o delezioni). Questo gruppo di analisi comprende:

- Sequenziamento diretto del DNA (**Sanger**) che permette di analizzare un solo gene per volta. Maggiormente diffuso in passato, oggi utilizzato in casi particolari.
- Sequenziamento di nuova generazione (**NGS**), permette l'analisi contemporanea di gruppi di geni correlati a patologie specifiche (**analisi di pannelli**). Quando l'analisi NGS valuta contemporaneamente i circa 20.000 geni del patrimonio genetico prende il nome di **analisi dell'esoma**. Il sequenziamento dell'esoma viene preferibilmente eseguito "in trio", cioè analizzando contemporaneamente il patrimonio genetico del paziente e dei genitori per semplificare e velocizzare l'interpretazione dei risultati.

Le analisi per la ricerca di delezioni/duplicazioni in uno o più geni possono essere effettuate con diverse metodiche (**MLPA**, digitalPCR, RT qPCR, ecc.). Queste tecniche, mediante l'utilizzo di sonde specifiche, sono in grado di contare il numero di copie di ciascun gene o di una sua parte, consentono quindi di individuare regioni del DNA mancanti (delezioni) o in eccesso (duplicazioni).

Perché viene proposta un'analisi genetica?

Nella Sua/Vostra famiglia è presente una condizione con possibile origine genetica. Lo scopo dell'indagine proposta è l'identificazione della variante responsabile di tale condizione, così da ottenere una diagnosi genetica. I risultati dell'analisi potrebbero fornire indicazioni specifiche per una migliore gestione clinica (es. definire visite ed esami di controllo e possibili trattamenti) e per valutare eventuali rischi di ricorrenza per i figli o i familiari nell'ambito di una consulenza genetica mirata.



Quali geni vengono analizzati?

Il Suo/Vostro medico valuterà l'analisi più appropriata per la vostra condizione, che potrà includere uno o più geni o l'analisi dell'esoma. In caso di utilizzo di metodiche che consentono l'analisi contemporanea di più geni, in prima battuta vengono analizzati solo i geni fortemente associati alla Sua/Vostra condizione. Successivamente, potranno essere presi in esame tutti i geni noti per essere associati a patologie genetiche con manifestazioni cliniche simili a quelle presenti nella Sua/Vostra famiglia per aumentare la probabilità di identificare una variante causativa. Non è quindi possibile definire a priori se e con quali tempistiche l'analisi permetterà di individuare il difetto genetico specifico responsabile della condizione.

Quali sono i possibili risultati derivanti dalle analisi genetiche?

Le analisi genetiche producono spesso una notevole quantità di dati, che vengono interpretati sulla base dello stato attuale delle conoscenze scientifiche relative al patrimonio genetico e alla funzione dei geni nelle patologie. Tali informazioni aumentano rapidamente e quindi, qualora l'analisi non dovesse identificare la causa genetica della condizione, i dati ottenuti potrebbero essere reinterpretati in futuro alla luce di nuove conoscenze. Questo potrebbe permettere in un secondo tempo di ridefinire una o più varianti come la causa della condizione in esame. In questo caso, se acconsente/acconsentite, sarà/sarete contattato/i per gli opportuni aggiornamenti e/o per l'eventuale comunicazione dei nuovi risultati.

Un'analisi genetica può avere tre possibili esiti:

1. Vengono identificate una o più varianti, interpretate come possibili cause della patologia per la quale è stata richiesta l'indagine.
2. Vengono identificate una o più varianti, ma il loro ruolo in relazione alla patologia per cui è stata richiesta l'indagine non è chiaramente interpretabile (Variante di significato incerto – VUS). In tale caso, potrebbero essere necessari ulteriori approfondimenti per chiarire il ruolo delle varianti identificate.
3. Non viene identificata alcuna variante che possa spiegare la patologia per la quale è stata richiesta l'indagine. Ricordiamo che un risultato negativo non esclude la presenza di una condizione su base genetica. In questo caso il Suo/Vostro medico valuterà l'eventuale indicazione a ulteriori accertamenti diagnostici.

Premesso che l'analisi sarà incentrata sulle caratteristiche cliniche del paziente, parallelamente a questi tre possibili esiti, rimane la possibilità di ottenere un **“risultato inatteso”**, cioè che vengano casualmente identificate delle varianti che non hanno alcuna relazione con la patologia in esame, ma che potrebbero avere rilevanza per la Sua/Vostra salute, quella del bambino/a, e/o della famiglia. Questa eventualità è tanto più probabile quanto più alto è il numero di geni analizzati; nel caso dell'esoma, che permette di analizzare quasi tutti i geni presenti nel nostro patrimonio genetico, la probabilità di identificare un risultato inatteso è nell'ordine del 2-5%.

Durante la compilazione del consenso, potrà/potrete scegliere di essere informato/i o meno su eventuali risultati inattesi, indicando se desidera/desiderate o meno ricevere comunicazioni relativamente a:

- Varianti potenzialmente rilevanti per decisioni di tipo riproduttivo, in quanto potrebbero determinare un rischio aumentato di patologia genetica nella futura prole.
- Varianti predisponenti a patologie a insorgenza tardiva per le quali la conoscenza del rischio può rappresentare un beneficio concreto in termini di terapia e/o prevenzione (ad es. per predisposizione ereditaria a tumori o patologie cardiache).
- Varianti predisponenti a patologie a insorgenza nell'adulto, per le quali però la conoscenza del rischio **non** rappresenterebbe ad oggi un beneficio concreto in termini di terapia e/o prevenzione (ad es. patologie neurodegenerative ereditarie).

Non verranno invece comunicate tutte quelle varianti clinicamente non rilevanti in base alle conoscenze attuali, che non rientrano nelle categorie precedenti. Per quanto riguarda le analisi su minori e persone incapaci, i risultati inattesi **NON** verranno comunicati, fatto salvo per quelle condizioni la cui conoscenza può portare ad interventi efficaci nel prevenirne l'insorgenza e/o l'evoluzione.



L'analisi verrà sempre focalizzata sul paziente. L'eventuale campione biologico dei genitori verrà investigato al solo fine di chiarire la natura di varianti identificate nel paziente. Di conseguenza, verrà sempre prodotto il referto dell'analisi per il paziente, mentre potrà non essere prodotto alcun referto relativo all'analisi dei genitori. L'analisi, quindi, potrà identificare risultati inattesi nei genitori, solo se presenti anche nel paziente.

Quali sono i possibili limiti dell'analisi genetica?

È importante che sia/siate consapevole/i del fatto che le analisi genetiche prevedono alcuni limiti. Infatti, nonostante l'accuratezza delle tecniche utilizzate, le indagini di laboratorio non sono esenti da possibilità di errore (falsi positivi e falsi negativi).

Inoltre, è bene sottolineare che un'analisi con risultato negativo non esclude con assoluta certezza che non vi sia una variante responsabile della Sua/Vostra condizione. Le analisi genetiche, infatti, consentono di analizzare esclusivamente una porzione del patrimonio genetico. Pertanto, i test basati su queste tecnologie non consentono di rilevare tutte le varianti. Inoltre, in alcuni casi, è possibile che queste analisi non riescano a rilevare le varianti per limitazioni tecniche o di interpretazione.

Infine, la probabilità di identificare la variante causativa della patologia è ridotta nel caso in cui i rapporti familiari dichiarati non siano quelli effettivi.

In alcuni casi, potrà essere necessario confermare la presenza della variante identificata mediante una metodica differente ed eventualmente ricercarla in altri membri della famiglia, laddove possibile.

Informazioni dettagliate sui limiti delle metodiche sono disponibili su richiesta.

Come viene consegnato il referto?

I referti vengono consegnati dal Laboratorio al medico richiedente il test, che provvederà a comunicarne il risultato al paziente nell'ambito di un colloquio esplicativo (consulenza post-test) che consideri le eventuali implicazioni del risultato per il paziente e per i familiari. Nel corso della consulenza post-test ci sarà ampia possibilità di porre domande specifiche sulle implicazioni dei risultati ottenuti.

Cosa è necessario per eseguire l'analisi genetica?

Nel caso in cui si decidesse di procedere con l'analisi, sarà necessario fornire il modulo di consenso debitamente firmato, mantenendo il diritto di revocarlo in qualsiasi momento in forma scritta. Nel caso di pazienti minorenni o non in grado di esprimere il proprio consenso al momento del prelievo del campione o della spiegazione dell'esame genetico, il consenso verrà rilasciato da chi ne esercita la potestà (genitore/i o Tutore legalmente designato o Amministratore di sostegno).

Per eseguire l'analisi sarà necessario effettuare un prelievo ematico o la raccolta di un altro campione biologico (ad esempio saliva o materiale fetale). Potrà inoltre essere richiesto un campione analogo di entrambi i genitori. Per motivi tecnici è possibile che il campione biologico venga inviato per l'esecuzione dell'analisi in un centro esterno situato in stati con sede in Unione Europea o in un Paese extra UE rispetto al quale è intervenuta una decisione di adeguatezza favorevole da parte della Commissione Europea. In ogni caso non verrà utilizzato per finalità diverse dall'effettuazione dell'analisi per le quali è stato rilasciato il consenso.

La partecipazione a questa analisi è su base del tutto volontaria e, qualora si decidesse di non sottoporsi all'indagine che Le/Vi proponiamo, non dovrà/dovrete fornire alcuna spiegazione e continuerà/continuerete a ricevere la migliore assistenza medica disponibile.

Come sono conservati i miei dati e i miei campioni?

I dati raccolti e/o prodotti sono conservati in archivi e/o database protetti presso la SC Malattie Rare Scheletriche dell'Istituto Ortopedico Rizzoli e accessibili solo dal personale autorizzato, garantendo la riservatezza delle informazioni. Tali dati saranno conservati in forma pseudonimizzata, cioè identificati tramite un codice, e solo il personale autorizzato potrà avere accesso alle informazioni del paziente.

Ugualmente, il campione biologico raccolto (e i suoi derivati) viene conservato in modo sicuro presso la struttura per eventuali approfondimenti diagnostici correlabili all'analisi effettuata, per i quali sarà/sarete comunque informato/i.



Come potranno essere utilizzati a scopo di ricerca i risultati delle analisi genetiche?

Le informazioni ottenute dall'analisi genetica possono avere rilevanza scientifica oltre che diagnostica e possono condurre a una migliore comprensione delle cause delle malattie genetiche. Pertanto, se acconsente/acconsentite, i risultati (in forma pseudonimizzata) potranno essere utilizzati al fine di aumentare le conoscenze sul ruolo di geni e varianti geniche e di migliorare gli approcci diagnostici e terapeutici.

Infine, l'eventuale conservazione dei dati in registri di patologia attivi presso l'Istituto o riconosciuti a valenza regionale o nazionale è subordinata a ulteriore informativa e consenso che Le/Vi saranno forniti. Similmente la conservazione del materiale biologico in Biobanca è subordinata a ulteriore informativa e consenso che Le/Vi saranno forniti.

Contatti per ulteriori informazioni

Per eventuali ulteriori informazioni o chiarimenti è possibile contattare il medico di riferimento o la SC Malattie Rare Scheletriche dell'Istituto Ortopedico Rizzoli (IOR):

- Dott. Luca Sangiorgi - SC Malattie Rare Scheletriche (IOR) - tel. 051-6366681 – luca.sangiorgi@ior.it
- Dott.ssa Maria Gnoli - SC Malattie Rare Scheletriche (IOR) - tel. 051-6366681 – maria.gnoli@ior.it

SCHEMA INFORMATIVA AL TRATTAMENTO DEI DATI PERSONALI, PARTICOLARI E GENETICI

Gentile/i Paziente o Genitori/Tutore/Amministratore di sostegno,

La presente informativa integra quella generale in materia del trattamento dei dati personali consultabile sul sito internet istituzionale dello IOR all'indirizzo <https://www.ior.it/informazioni-sul-trattamento-e-sulla-protezione-dei-dati-personali>

Vogliamo sottolineare che i dati raccolti verranno trattati applicando misure adeguate di sicurezza ai sensi degli artt. 32 e seguenti del Regolamento (UE) 2016/679 (c.d. GDPR) e ciò sia sotto un profilo organizzativo sia sotto un profilo tecnologico. I soggetti autorizzati ai sensi dell'art. 29 del Regolamento (UE) 2016/679 sono stati specificamente formati e istruiti sull'obbligo di rispettare la segretezza e la riservatezza nel trattamento dei dati personali.

Vogliamo informare, altresì, che il trattamento dei dati personali, e in particolare genetici, forniti si svolge nel rispetto dei diritti, delle libertà fondamentali, della dignità dell'Interessato, con particolare riferimento alla riservatezza, all'identità personale e alla protezione dei dati personali, ai sensi del Provvedimento del Garante per la protezione dei dati personali n.146 del 05/06/2019, con il quale sono state individuate le prescrizioni contenute nelle Autorizzazioni Generali n.8 del 15/12/2016 (trattamento dei dati genetici) e n.9 del 15/12/2016 (trattamento dei dati personali per scopi di ricerca scientifica) che risultano compatibili con il Regolamento (UE) 2016/679 e con il d.lgs. 196/2003, come modificato e adeguato dal d.lgs. 101/2018. In particolare, vengono trattati dati relativi alla salute e dati genetici e, soltanto nella misura in cui siano indispensabili, altri dati di natura c.d. particolare relativi alla origine etnica, e alla vita sessuale, ecc.

La informiamo inoltre che:

- **Finalità:** il materiale genetico e/o i campioni biologici raccolti verranno utilizzati sono previo consenso ed esclusivamente per le finalità, sopra indicate, di tutela della salute, con particolare riferimento alla prevenzione, diagnosi e cura delle patologie di natura genetica, e per lo svolgimento dei compiti istituzionali previsti dalla normativa comunitaria, leggi e regolamenti. I medesimi dati potranno, altresì, essere utilizzati per la tutela della salute di un appartenente alla medesima linea genetica, sempre previa raccolta di consenso. Inoltre, l'Istituto Ortopedico Rizzoli è un istituto di ricovero e cura a carattere scientifico (IRCCS) a rilevanza nazionale e, come tale, persegue la finalità di ricerca e di formazione nel campo biomedico di organizzazione e gestione dei servizi sanitari, insieme a prestazioni di ricovero e di cura ad alta specialità. Ne consegue che, ai sensi dell'art. 110bis del d.lgs. 196/03, il trattamento a fini di ricerca scientifica dei dati personali raccolti per l'attività clinica non integra un trattamento ulteriore, in ragione del carattere strumentale dell'attività di assistenza sanitaria rispetto alla ricerca.
- **Consenso:** il conferimento dei dati è obbligatorio per il perseguimento delle finalità indicate e per poter effettuare le analisi genetiche richieste. I dati genetici possono essere trattati ed i campioni biologici utilizzati unicamente per le finalità istituzionali sopra richiamate previo specifico consenso espresso in forma scritta e revocabile in qualsiasi momento con le stesse modalità. In caso di revoca del consenso al



trattamento, i dati e i campioni non sono più utilizzabili per le finalità di cura della salute e di ricerca scientifica, ma verranno conservati per le altre finalità sopra indicate, oltre che per esigenze di conservazione, a norma di legge, degli atti o documenti che contengono i dati stessi.

- **Modalità di trattamento:** i dati ed i relativi campioni sono trattati esclusivamente da personale autorizzato e l'accesso ai sistemi informatici ed ai locali ove essi sono custoditi è controllato mediante idonee misure di sicurezza. Adeguate misure di sicurezza sono adottate per assicurare la qualità, l'integrità, la disponibilità e la tracciabilità dei dati e dei campioni e per ridurre al minimo i rischi di conoscenza accidentale e di accesso abusivo e non autorizzato agli stessi; tali modalità riguardano anche dati e campioni forniti direttamente dall'interessato o raccolti presso terzi, anche su indicazione dell'interessato stesso. La comunicazione all'esterno dell'Istituto dei dati genetici, anche in formato elettronico, verrà effettuata adottando misure idonee a garantirne la sicurezza, come la PEC. Il trasporto dei dati e dei campioni all'esterno dei locali protetti avviene in modalità sicura, secondo le specifiche procedure in uso presso quest'Istituto. Vengono adottati specifici accorgimenti per consentire l'identificabilità dell'interessato soltanto per il tempo necessario agli scopi della raccolta e del successivo trattamento (Regolamento (UE) 2016/679).
- **Conservazione dei dati e dei campioni:** la conservazione dei dati è prevista sia in forma cartacea sia digitale. Fermo restando gli obblighi di conservazione, a norma di legge, degli atti e documenti che contengono dati genetici, nonché dei materiali biologici, i campioni e i dati sono conservati per il periodo di tempo necessario al perseguimento delle finalità per le quali sono stati raccolti o successivamente utilizzati. In tale successivo utilizzo è compreso anche un ampliamento dell'indagine diagnostica alla luce di nuove esigenze/ricieste e futuri nuovi strumenti e conoscenze, sempre che Lei/Voi non si sia opposto/vi siate opposti, in sede di rilascio del consenso, all'utilizzo dei dati e dei campioni per questi ulteriori scopi.
- **Ambito di comunicazione:** i dati genetici non saranno diffusi, nel rispetto dei divieti previsti dalla normativa vigente, ma potranno essere comunicati, esclusivamente per le finalità sopra indicate, al personale autorizzato al trattamento, ai Responsabili del trattamento espressamente nominati ex art. 28 GDPR, agli Enti od Organismi pubblici o privati che per legge, finalità istituzionali, regolamento, normativa comunitaria hanno diritto od obbligo di conoscerli, all'Autorità Giudiziaria e/o all'Autorità di Pubblica Sicurezza nei casi espressamente previsti dalla legge.

I dati genetici vengono comunicati e i campioni biologici vengono messi a disposizione di terzi esterni all'Istituto esclusivamente se ciò è indispensabile per il perseguimento delle finalità indicate nella presente informativa. Vi è la possibilità di limitare l'ambito di comunicazione dei dati genetici e il trasferimento dei campioni, nonché l'eventuale loro utilizzo per ulteriori scopi, manifestando questa volontà al momento del rilascio del consenso al trattamento.

Gli esiti dei test genetici possono apportare un beneficio a componenti della famiglia sia per terapia e sia per prevenzione. In tal caso i dati genetici risultanti dalle analisi possono essere comunicati a persone del medesimo nucleo familiare (consanguinei). Ciò avverrà solo su richiesta da parte dei familiari e a seguito di uno specifico consenso.

- **Notizie inattese:** per effetto del test genetico potrebbero emergere alcune notizie inattese. In tal caso si potrà scegliere se conoscere o meno i risultati dei test, come specificato nella scheda informativa per l'esecuzione del test genetico.
- **Diritti dell'interessato:** l'interessato potrà esercitare in qualsiasi momento i propri diritti, come disciplinato dagli artt. 13 e seguenti del Regolamento (UE) 2016/679. Quanto alle modalità, può/potete fare riferimento alla modulistica e procedura indicate nel sito istituzionale IOR all'indirizzo <https://www.ior.it/informazioni-sul-trattamento-e-sulla-protezione-dei-dati-personali>

Rispetto alle **finalità di ricerca scientifica e statistica** evidenziamo quanto segue:

- nel caso in cui i dati e i campioni biologici siano conservati e utilizzati per scopi di ricerca scientifica, il trattamento per tali scopi avverrà nel rispetto dell'Autorizzazione Generale del Garante sopra richiamata e in ambito di procedure scientifiche autorizzate e formalizzate.
- i dati genetici e i campioni biologici conservati e utilizzati per scopi di ricerca scientifica e statistica possono essere comunicati o trasferiti a enti e istituti di ricerca, alle associazioni e agli altri organismi pubblici e privati aventi finalità di ricerca, esclusivamente nell'ambito di progetti congiunti.



- il consenso manifestato liberamente è revocabile in ogni momento salvo che i dati e i campioni biologici, originali e/o a seguito di trattamento, non consentano più di identificare la persona.
- i dati raccolti potranno inoltre essere resi disponibili in forma anonima anche nell'ambito di pubblicazioni scientifiche, statistiche e convegni scientifici
- in caso di revoca non saranno raccolti ulteriori dati che La/Vi riguardano e i campioni biologici, ove non sia possibile renderli totalmente anonimi, verranno distrutti. Tale revoca non potrà avere effetto sui trattamenti già attuati.

Il **Titolare del Trattamento** dei dati personali è l'IRCCS Istituto Ortopedico Rizzoli, con sede in via di Barbiano 1/10, 40136 Bologna (BO), e può essere contattato ai seguenti recapiti: tel. 051-6366704, PEC: direzione.generale@pec.ior.it

Il **Responsabile della Protezione dei Dati (DPO)**, con sede a Bologna c/o IRCCS Azienda Ospedaliero-Universitaria di Bologna, può essere contattato all'indirizzo e-mail: dpo@aosp.bo.it - PEC: dpo@pec.aosp.bo.it

Ai medesimi recapiti può essere richiesto l'elenco completo ed aggiornato dei Responsabili del trattamento eventualmente nominati (art. 28 del Regolamento (UE) 2016/679).



**CONSENSO ALL'ESECUZIONE DI ANALISI GENETICHE E
AL TRATTAMENTO DEI DATI PERSONALI, PARTICOLARI E GENETICI**

Dati del paziente:

Nome:	Cognome:	Sesso: <input type="checkbox"/> M <input type="checkbox"/> F
Nato/a a:	Prov.:	Data di Nascita:
Residente a:	CAP:	
in via:	Tel:	

IO/NOI SOTTOSCRITTO/A/I, IN QUALITÀ DI:

Diretto interessato

oppure di:

Genitore/i (*) Tutore (**)

Amministratore di sostegno (***)

Nome:	Cognome:	Sesso: <input type="checkbox"/> M <input type="checkbox"/> F
Nato/a a:	Prov.:	Data di Nascita:

Nome:	Cognome:	Sesso: <input type="checkbox"/> M <input type="checkbox"/> F
Nato/a a:	Prov.:	Data di nascita:

(*) In caso di assenza dell'altro genitore compilare quanto sotto:
 Il/La sottoscritto/a, in qualità di *madre/padre* di,
 DICHIARA ai sensi e per gli effetti del DPR 445/2000:
 che l'altro genitore (*nome e cognome dell'altro genitore:.....*) non può firmare il presente consenso informato per impedimento (*indicare la causa:.....*), ma ha prestato il proprio consenso al trattamento dei dati personali del figlio con le modalità e per le finalità indicate nella scheda informativa;
 che il/la sottoscritto/a è autorizzato/a ad esprimere in via esclusiva il consenso informato per la presente procedura in base ad un provvedimento giurisdizionale (da allegare al presente consenso).
 (***) Allegare l'atto di nomina (***) Allegare l'atto di nomina, che deve essere riferito anche ad atti sanitari.

Con la presente dichiarazione, da valere come dichiarazione sostitutiva dell'atto di notorietà (art. 47 DPR 445/2000) e manifestazione piena, libera ed incondizionata della mia/nostra volontà, consapevole/i delle responsabilità e delle sanzioni penali previste dall'art. 76 del DPR n. 445/2000 per attestazioni e dichiarazioni false e sotto la mia/nostra personale responsabilità:

DICHIARO/DICHIARIAMO:

- di aver ricevuto dettagliate informazioni sugli aspetti genetici della malattia da cui sono affetto e/o portatore e/o da cui sono affetti i miei familiari e di aver compreso l'utilità, i limiti e le implicazioni derivanti dalle analisi genetiche proposte;
- di aver ricevuto l'informativa sull'esecuzione del test genetico e sul trattamento dei dati correlati, averne preso visione e averne compreso il contenuto. Ho inoltre avuto la possibilità di porre tutte le domande che ritenevo opportune e ricevuto risposte che considero esaustive.

Quindi, liberamente e in piena coscienza e avendone compreso i rischi e i benefici che vi sono implicati:

- **ACCONSENSO/ACCONSENTIAMO** all'acquisizione e al trattamento dei dati personali, particolari (ex sensibili) e genetici associati al campione biologico raccolto a scopo diagnostico (*il mancato consenso impedisce l'esecuzione del test*): SI NO
- **ACCONSENSO/ACCONSENTIAMO** al prelievo del campione per l'esecuzione dell'analisi genetica a scopo diagnostico relativi al sospetto di.....
 mediante: Sanger NGS Esoma MLPA Altra metodica da definire



Ove applicabile, **DESIDERO/DESIDERIAMO** essere informato/i in merito ai seguenti possibili “**risultati inattesi**”:

stato di portatore “sano” di patologie genetiche o altre condizioni potenzialmente rilevanti per decisioni di tipo riproduttivo (trasmissione di patologie alla futura prole);	<input type="checkbox"/> SI <input type="checkbox"/> NO
presenza di una variante di predisposizione genetica a patologie ad insorgenza tardiva (ad es. tumori o patologie cardiache), se questa conoscenza rappresentasse un beneficio concreto in termini di terapia e/o prevenzione;	<input type="checkbox"/> SI <input type="checkbox"/> NO
presenza di una variante genetica di predisposizione a patologie ad insorgenza nell’adulto, anche se questa conoscenza non rappresentasse allo stato attuale un beneficio concreto in termini di terapia e/o prevenzione (ad es. patologie neurodegenerative ereditarie);	<input type="checkbox"/> SI <input type="checkbox"/> NO

DICHIARO/DICHIARIAMO, inoltre, di **ACCONSENTIRE**:

- all’invio del campione biologico e dei relativi dati presso altra struttura sanitaria situata nell’UE o in un Paese extra UE rispetto al quale è intervenuta una decisione di adeguatezza favorevole da parte della Commissione Europea, qualora necessario per il completamento della diagnosi (*se possibile indicare il nome della struttura*) SI NO
- alla conservazione del campione biologico presso il laboratorio che ha eseguito l’analisi e ad essere contattato in futuro circa la disponibilità di nuove analisi da eseguire ai fini della tutela della salute, la raccolta di informazioni cliniche e/o la rivalutazione dei dati; SI NO
- che gli esiti delle analisi genetiche siano comunicate, su loro richiesta, ai miei familiari (consanguinei), qualora ciò comporti per i medesimi un beneficio concreto e diretto in termini di terapia, prevenzione o rischio riproduttivo; SI NO
- alla conservazione da parte dell’Istituto Ortopedico Rizzoli dei campioni biologici e dei dati raccolti per gli eventuali futuri utilizzi compatibili con le finalità istituzionali come indicato nell’informativa (ad es. nuove possibilità diagnostiche, progetti di ricerca). SI NO
- ad essere ricontattato dal personale dell’Istituto Ortopedico Rizzoli in caso di nuove possibilità diagnostiche e/o per progetti di ricerca e/o altre comunicazioni rilevanti; SI NO
- al trattamento dei dati personali, particolari (ex sensibili) e genetici in forma pseudonimizzata per finalità di ricerca scientifica SI NO

SONO/SIAMO CONSAPEVOLE/I che i dati raccolti potranno essere resi disponibili in modo aggregato ovvero secondo modalità che non rendano identificabili gli interessati (neppure tramite identificazione indiretta) anche nell’ambito di pubblicazioni scientifiche, statistiche e convegni scientifici (Regolamento (UE) 2016/679).

DICHIARO/DICHIARIAMO di essere a conoscenza della possibilità di revocare il presente consenso in qualsiasi momento, in forma scritta, anche nell’immediatezza della procedura sanitaria che si sta ponendo in atto.

Data _____ Firma del paziente maggiorenne _____

Data _____ Firma del genitore _____

Data _____ Firma del genitore _____

Data _____ Firma Tutore/Amministratore di sostegno _____

Io sottoscritto/a Dr./Dr.ssa _____ confermo di avere spiegato scopi, procedure, limiti e vantaggi dell’analisi genetica proposta e che, in caso di minore o soggetto sottoposto a tutela/amministrazione di sostegno, il paziente ha potuto esprimere la propria opinione.

Data _____ Firma e timbro _____