

## Consenso informato all'esecuzione di analisi genetiche

Cognome: \_\_\_\_\_ Nome: \_\_\_\_\_ Data di nascita: \_\_\_\_\_

Confermo che nell'ambito di una consulenza genetica sono stata/o informata/o sui diversi aspetti di un'analisi genetica, descritti sul foglio informativo "Informazioni per pazienti". Confermo di aver compreso l'informazione ricevuta e di aver avuto sufficiente tempo di riflessione.

### Consento all'esecuzione della/e seguente/i analisi genetica/che:

\_\_\_\_\_

- postnatale  Screening familiare / analisi di segregazione  
 prenatale  predittivo/presintomatico

Per la seguente malattia: \_\_\_\_\_

Sul seguente campione biologico:  sangue in EDTA  altro materiale: \_\_\_\_\_

### Conservazione e utilizzo del materiale biologico rimanente e di risultati di laboratorio per successive analisi

- Acconsento che il materiale biologico rimanente e che i dati di laboratorio siano conservati per eventuali ulteriori analisi. Per ulteriori analisi è necessario il mio consenso.  SI  NO  
*Nel caso in cui la/il paziente decidesse di no, il campione biologico sarà distrutto dopo l'analisi!*
- Acconsento che il materiale biologico rimanente e i dati di laboratorio possano venir usati in forma anonima per controlli di qualità.  SI  NO

### L'uso del Suo campione biologico e dei dati di laboratorio per motivi di ricerca.

- Acconsento che il mio materiale biologico e i dati risultanti possano essere usati per progetti di ricerca e pubblicazioni in modo codificato (pseudo-anonimo)  SI  NO

### Risultati inattesi: Nel caso in cui le analisi rivelassero risultati non prettamente legati all'analisi richiesta (co-siddetti "risultati inattesi"), desidero essere informata/o come segue:

- Portatrice/ore di una malattia per la quale sono disponibili misure preventive e/o terapeutiche  SI  NO
- Portatrice/ore di una grave malattia ereditaria nella famiglia che potrebbe manifestarsi nella seguente generazione o in parenti  SI  NO

La seguente domanda deve essere risposta solo da adulti con capacità di discernimento:

- Portatrice/ore di una malattia per la quale non sono ancora disponibili misure preventive / terapeutiche  SI  NO

*Se non vengono date risposte a queste domande, si parte dal presupposto che la/il paziente NON vuole essere informata/o su risultati inattesi. Minori e persone incapaci di discernimento saranno informati solo in merito a scoperte rilevanti per la loro salute e a severi disordini ereditari nella famiglia.*

Firma: \_\_\_\_\_  
(Paziente o rappresentante legale: Genitore / Tutore)

Luogo e data: \_\_\_\_\_

### Medico consulente:

Dichiaro di aver informato la/le persona/e nominata/e sopra, in base alla legge in vigore per esami genetici sull'essere umano (GUMG), sull'analisi genetica proposta compresi i limiti dell'analisi, come pure di aver risposto alle domande poste dal paziente.

Cognome: \_\_\_\_\_

Nome: \_\_\_\_\_

Firma: \_\_\_\_\_

Luogo e data: \_\_\_\_\_

Timbro:

## Consenso informato all'esecuzione di analisi genetiche

*Lo scopo di un'analisi genetica è di poter confermare o escludere un cambiamento genetico che rappresenta la causa oppure un fattore rischio di una data malattia. Questo foglio informativo elenca alcuni punti che vanno considerati prima di un'analisi genetica. Inoltre, sono brevemente menzionati i metodi usati comunemente per tali analisi e le loro applicazioni.*

### Prima di un'analisi genetica

Le analisi genetiche sono volontarie, necessitano quindi del Suo consenso formale dato che i risultati possono essere molto personali. È consigliata una consultazione genetica per discutere le scelte, i motivi pro e contro un'analisi, le conseguenze e i limiti dell'analisi specifica. È importante che Lei si prenda il tempo necessario per raggiungere una decisione personale e che richieda spiegazioni qualora ci siano aspetti da chiarire. Per assisterla abbiamo elencato le tematiche principali che vanno discusse in una consulenza genetica e che dovrebbero fornirle sufficienti informazioni per decidere se lasciar eseguire l'analisi genetica o meno:

- Utilità clinica dell'analisi genetica per la diagnosi, prognosi, prevenzione e terapia concernente la malattia da testare.
- I risultati dell'analisi genetica potrebbero indirettamente rivelare un rischio di una malattia anche per altri familiari.
- Il significato dei risultati di un'analisi genetica per quanto concerne la validità clinica, la possibilità di risultati falsi positivi/negativi, risultati non conclusivi come pure risultati inattesi.
- La probabilità di un risultato sfavorevole con le possibili conseguenze e decisioni (inclusi eventuali svantaggi per questioni assicurative).
- Alternative ad un test genetico.
- Il Suo diritto di rifiutare un'analisi genetica, o di cambiare decisione senza doverne dichiarare la ragione.
- La Sua decisione riguardo all'uso del campione biologico dopo l'analisi, per esempio: conservazione del campione per eventuali ulteriori analisi in futuro, archiviazione del campione, uso del campione per motivi di ricerca medica oppure eliminazione del campione dopo le analisi.
- Informazione riguardo ai costi delle analisi e se questi siano presi in carico dalla cassa malati.
- La possibilità di scoperte accidentali e la Sua decisione di esserne informato/a o meno.
- Test genetici potrebbero mettere in questione le relazioni parentali dichiarate.

Solitamente, per analisi genetiche, è sufficiente un piccolo campione di sangue venoso. Non è necessario essere a digiuno prima del prelievo.

In Svizzera le analisi genetiche sono effettuate in base alla legge in vigore per esami genetici sull'essere umano (GUMG, SR 810.12)

### Possibili campi d'applicazione di esami genetici

Esami diagnostici hanno lo scopo di stabilire o confermare una diagnosi per una persona affetta da una data malattia. Una chiara diagnosi permette cure mediche specifiche e adeguate.

Esami presintomatici e predittivi hanno lo scopo di stabilire se una persona asintomatica è portatrice o a rischio di soffrire di una data malattia genetica.

Esami prenatali hanno lo scopo di trovare, escludere o confermare una malattia genetica nel feto.

Valutazioni estese ai familiari hanno lo scopo di stabilire se familiari (affetti o asintomatici) sono portatori di difetti genetici riscontrati in un membro della famiglia e il loro rischio di trasmettere un difetto genetico alla prossima generazione.

Le analisi di segregazione di varianti genetiche di significato incerto all'interno della famiglia potrebbero aiutare a comprenderne meglio la rilevanza.

### Contesto and metodi

Il materiale genetico umano (che consiste di molecole di DNA) è situato nel nucleo di ogni cellula del corpo e in piccola parte anche all'esterno del nucleo nei cosiddetti mitocondri. Il materiale genetico del nucleo è suddiviso in 23 paia di cromosomi, un paio del quale sono i cromosomi del sesso (XX nelle donne, XY negli uomini). Il materiale genetico contiene circa 20'000 geni sparsi sui cromosomi, pochi geni sono situati nei mitocondri. Tutti i geni assieme costituiscono la mappa genetica responsabile per la struttura e il metabolismo del corpo. Cambiamenti genetici possono causare malattie; n.b. cambiamenti concernenti sia grandi come pure piccole parti del materiale genetico possono causare patologie molto gravi. Mentre certi cambiamenti genetici causano chiaramente patologie, altri cambiamenti possono rappresentare unicamente un rischio per una malattia.

Le analisi genetiche molecolari ricercano i cambiamenti a livello della sequenza del DNA (mutazioni genetiche). Mutazioni genetiche possono essere rilevate usando vari metodi molecolari. La ricerca di mutazioni può essere limitata all'analisi di un singolo gene, di vari geni o può essere estesa a tutto il genoma (sequenziamento nucleotidico ad alto rendimento). L'interpretazione dei risultati ottenuti dall'analisi del genoma può essere alquanto complessa. L'analisi di molteplici geni aumenta il rischio di rilevare cambiamenti genetici non prettamente legati alla malattia del paziente (risultati inattesi) o di rilevare cambiamenti in geni non ancora chiaramente associati alla data malattia.

Anche se il sequenziamento ad alto rendimento permette di esaminare molti geni contemporaneamente, queste analisi possono restare al tempo stesso poco informative e non sempre aiutano ad escludere la malattia sospettata.