

CONSENSO INFORMATO DEL PAZIENTE / FAMILIARE PER IL SEQUenziAMENTO DELL'INTERO ESOMA

Descrizione del sequenziamento dell'intero esoma

Il raggiungimento tempestivo di una diagnosi genetica corretta consente la gestione adeguata delle malattie e può migliorare sensibilmente la qualità di vita dei pazienti. Il sequenziamento dell'intero esoma (WES, Whole-exome sequencing) è un test genetico valido e uno dei più completi nell'identificazione delle variazioni che causano patologie in numerosi disturbi genetici di varia natura.

Nel WES, le regioni codificanti delle proteine di tutti i geni (~ 20.000) del genoma umano, ossia, l'esoma, vengono sequenziate mediante l'uso di tecnologie di nuova generazione. Sebbene l'esoma rappresenti soltanto circa l'1% dell'intero genoma, al suo interno avviene l'85% di tutte le mutazioni che causano patologie.

La capacità diagnostica del WES supera di gran lunga quella dei tradizionali strumenti diagnostici della genetica. La diagnosi definitiva viene ottenuta in genere nel 20-60% dei casi, a seconda della specializzazione medica, con percentuali diagnostiche più alte per le patologie gravi a esordio precoce.

Il WES è maggiormente indicato nei soggetti con:

- patologia genetica complessa non specifica con diagnosi multiple differenziali;
- patologia genetica altamente eterogenea;
- sospetta patologia genetica in mancanza della disponibilità di un test genetico specifico;
- test genetici precedenti con risultati insoddisfacenti.

L'inclusione di genitori o altri familiari permette di perfezionare la diagnosi genetica. L'esecuzione del WES per il paziente e i genitori è necessaria ai fini del rilevamento diretto di nuove mutazioni che non sono presenti nei genitori ma che si verificano nella formazione delle cellule di ovociti o spermatozoi o in una fase di sviluppo precoce. Tali variazioni determinano la maggior parte delle patologie di sviluppo gravi.

Per maggiori informazioni sui test genetici per pazienti e familiari, visitare: <http://blueprintgenetics.com/what-we-do/for-patients/>

Confermo di avere ricevuto una spiegazione delle informazioni riportate di seguito relative al test:

1. I risultati del test possono indicare che io e/o i miei familiari siamo affetti da una malattia ereditaria o siamo a maggior rischio di sviluppare una patologia genetica. Prendo atto che il test può rilevare relazioni biologiche precedentemente non riconosciute, compresa la falsa paternità.
2. Sono consapevole del fatto che i risultati del test possono non essere indicativi della mia condizione genetica. Sebbene sia noto che alcune varianti genetiche causano patologie e altre sono di natura benigna, parte delle varianti genetiche presentano un significato incerto. A seconda dei risultati del test, il mio medico può consigliare una consulenza genetica o il ricorso a ulteriori test per me e/o i miei familiari.
3. Prendo atto che una sintesi anonima dei risultati del test può essere presentata ad esempio in occasione di conferenze, pubblicazioni scientifiche e/o banche dati delle varianti del DNA al fine di migliorare la comprensione, la diagnostica e il trattamento di patologie cliniche analoghe. In nessun caso verranno presentate informazioni di identificazione.
4. Se ho scelto l'opzione di addebito mediante assicurazione del paziente, autorizzo il fornitore del mio programma o della mia assicurazione di assistenza sanitaria a versare le indennità direttamente a Blueprint Genetics. Autorizzo Blueprint Genetics al rilascio delle informazioni del test al mio assicuratore. Prendo atto di dover rispondere legalmente dell'invio a Blueprint Genetics di qualsiasi somma di denaro ricevuta dalla mia compagnia di assicurazione per le prestazioni relative al presente test genetico. Se la mia assicurazione non copre questi servizi o copre soltanto parte dell'importo, sono responsabile del costo residuo del test.
5. Sono consapevole del fatto che il mancato consenso a una qualsiasi delle sezioni seguenti non influirà in alcun modo sulle mie ulteriori cure. Se non è selezionata alcuna casella nella relativa sezione, si presume la mancata concessione del consenso.

6. **Consenso separato per la conservazione dei campioni per 3 anni presso Blueprint Genetics ai fini del test dei familiari.** Selezionando l'apposita casella qui sotto, do il mio consenso alla conservazione per 3 anni del campione di DNA nel laboratorio di diagnostica di Blueprint Genetics ai fini dell'esecuzione di test sui familiari. In mancanza di questa autorizzazione, il campione verrà conservato per circa 12 mesi.

- Do il mio consenso alla conservazione per 3 anni del campione per l'esecuzione di test sui familiari.
 Nego il mio consenso alla conservazione per 3 anni del campione per l'esecuzione di test sui familiari.

7. **Consenso separato per l'uso ai fini della ricerca e la conservazione a lungo termine.** Selezionando l'apposita casella qui sotto, fornisco il mio consenso alla conservazione a lungo termine del campione di DNA nel laboratorio di diagnostica di Blueprint Genetics (in mancanza del consenso separato per la conservazione a lungo termine, i campioni di DNA vengono normalmente conservati per circa 12 mesi) per consentire l'uso del campione di DNA nella ricerca delle malattie ereditarie mendeliane e le attività volte a migliorare la diagnostica e il trattamento di tali patologie. I dati della ricerca che mi riguardano saranno trattati come informazioni riservate e codificati in modo tale che la mia identità non possa essere rivelata senza il codice chiave posseduto dal medico ricercatore di Blueprint Genetics. Se necessario, i dati di ricerca codificati possono essere elaborati all'interno o al di fuori dell'Unione Europea e rilasciati per essere utilizzati da un altro gruppo di ricerca diverso o da una società che partecipa allo studio. Do il mio consenso all'uso dei dati di ricerca di cui sopra per le finalità indicate nel presente documento. I dati verranno conservati per 50 anni.

Sono consapevole del fatto che il mio consenso all'uso per la ricerca sul campione prelevato per finalità diagnostiche è volontario e che posso annullare tale consenso e ritirare la mia partecipazione in qualsiasi momento prima della fine dello studio. Sono consapevole del fatto che i dati raccolti fino alla data del mio ritiro verranno utilizzati insieme al materiale di ricerca.

- Do il mio consenso all'uso per la ricerca e alla conservazione a lungo termine del campione in base a quanto stabilito nella sezione 6 sopra riportata.
 Nego il mio consenso all'uso per la ricerca e alla conservazione a lungo termine del campione in base a quanto stabilito nella sezione 6 sopra riportata.

8. **Consenso separato per la segnalazione di risultati secondari.** Selezionando l'apposita casella qui sotto, fornisco a Blueprint Genetics il consenso alla segnalazione di eventuali risultati secondari non direttamente correlati al motivo per cui è stato condotto il test al mio medico inviante. Blueprint Genetics segnala il rilevamento di varianti patogene e potenzialmente patogene di geni selezionati associate a varie patologie genetiche. I geni selezionati in cui vengono rilevati i risultati secondari rappresentano quelli inclusi nel documento "Recommendations for Reporting of Secondary Findings in Clinical Exome and Genome Sequencing" pubblicato dall'American College of Medical Genetics and Genomics (ACMG).

Sono consapevole del fatto che i risultati secondari sono di importanza clinica e possono produrre effetti sulle mie future condizioni di salute e sulle mie esigenze di pianificazione familiare. Sono consapevole del fatto che l'assenza di risultati secondari per un gene particolare non significa che tale gene non contenga varianti patogene.

Blueprint Genetics deve ricevere il consenso entro 28 giorni dalla ricezione del campione per poter segnalare eventuali risultati secondari. Sono consapevole del fatto che i miei familiari possono adottare decisioni relative ai risultati secondari indipendentemente dalla mia decisione.

- Do il mio consenso alla segnalazione dei risultati secondari.
 Nego il mio consenso alla segnalazione dei risultati secondari.

-
- Autorizzo Blueprint Genetics a contattarmi in relazione all'ulteriore ricerca genetica e/o ad altri servizi genetici futuri che mi riguardano. Posso annullare questa autorizzazione in qualsiasi momento.

PAZIENTE / FAMILIARE (paziente, familiare o legale rappresentante; se non firmato dal paziente, indicare la relazione con il paziente).

Firmando questo modulo, confermo di avere letto il consenso informato e di averne compreso il contenuto. Ho avuto l'opportunità di porre domande riguardanti il presente modulo e ho ricevuto le relative risposte.

Nome:

Data di nascita:

Firma:

Data della firma: