

CONSENSO ALLA DIAGNOSI MOLECOLARE DI FIBROSI CISTICA MEDIANTE RICERCA DI MUTAZIONI NOTE

CHE COS'E' LA FIBROSI CISTICA

La fibrosi cistica è una **malattia ereditaria, cronica, evolutiva**; un bambino ogni 2.700 circa nasce con questa malattia. E' caratterizzata dalla produzione di un muco particolarmente denso, viscoso, che tende ad ostruire i bronchi ed i dotti del pancreas. La malattia **si manifesta per lo più entro i primi anni di vita**, talora più tardivamente, danneggiando l'apparato respiratorio (con presenza di tosse persistente, bronchiti ricorrenti, sinusite, poliposi nasale) e disturbando la digestione (con difficoltà nella crescita). A volte possono essere presenti anche ostruzione intestinale alla nascita, diabete ed alterazioni al fegato. La fibrosi cistica può esprimersi con maggiore o minore gravità in individui diversi, e viene pertanto trattata con **terapie** che variano da soggetto a soggetto, costituite per lo più da fisioterapia, antibiotici, aerosol-terapia, estratti pancreatici e vitamine. Il decorso e la **prognosi** della fibrosi cistica sono notevolmente migliorati negli ultimi decenni, soprattutto per i pazienti diagnosticati precocemente. Nonostante ciò, allo stato attuale la guarigione non è possibile e la durata media della vita è comunque ancora ridotta rispetto a quella della popolazione generale.

COME SI TRASMETTE LA FIBROSI CISTICA

La fibrosi cistica è determinata da alterazioni a livello di una coppia di geni. I geni sono sequenze di una struttura complessa chiamata DNA, e vengono ereditati in coppie, derivando uno dal padre ed uno dalla madre.

In un malato di fibrosi cistica entrambi i geni sono difettosi.

Viceversa, **un portatore di fibrosi cistica è un individuo sano che possiede un gene difettoso ed un gene normale.** I portatori di fibrosi cistica sono circa il 4% della popolazione, cioè una persona ogni 25 è portatrice.

Una coppia costituita da due portatori avrà ad ogni gravidanza un rischio del 25% di generare figli malati (se vengono trasmessi entrambi i geni alterati), ed una probabilità del 75% di generare figli sani, che possono essere portatori o non portatori.

COME SI ESEGUE L'ANALISI GENETICA PER FIBROSI CISTICA

Per eseguire l'analisi genetica è necessario il prelievo di un campione di sangue. Dalle cellule del sangue viene estratto il DNA. Sul DNA si esegue la ricerca del gene difettoso responsabile della fibrosi cistica. In particolare **viene cercata l'alterazione contenuta nel gene, chiamata "mutazione"**.

Le mutazioni sono numerosissime, molte di esse sono rare, molte altre ancora sconosciute. Lei si sta sottoponendo ad un'analisi genetica di **I° livello**, che, utilizzando un kit commerciale, **identifica il 75-82%** delle mutazioni presenti nella popolazione caucasica **ma che non è in grado di identificarle tutte**. In particolare il pannello da 35 mutazioni ha la capacità di identificare il 77,4% delle mutazioni; il pannello da 56 mutazioni identifica l'81,6% delle mutazioni, mentre il pannello da 62 mutazioni e 8 delezioni identifica l'82,4% di mutazioni. Per altre etnie/regioni geografiche le percentuali di copertura potrebbero variare.

CHE RISULTATI PUO' DARE L'ANALISI GENETICA PER FIBROSI CISTICA

Si possono avere due tipi di risultati:

- L'analisi individua nel DNA del soggetto la presenza di una mutazione del gene della fibrosi cistica. Questo risultato significa che **il soggetto è un portatore**.
- L'analisi non individua nel DNA del soggetto la presenza di mutazioni del gene della fibrosi cistica. Questo risultato significa che **il soggetto ha una probabilità diminuita, rispetto a prima dell'analisi, di essere un portatore**. Tuttavia **l'assenza di mutazioni non esclude in assoluto la probabilità di essere un portatore**, in quanto non è possibile escludere la presenza di tutte le numerosissime mutazioni del gene della Fibrosi Cistica.

PROBLEMATICHE E LIMITI CONNESSI ALL'USO DELL'ANALISI GENETICA PER FIBROSI CISTICA

- In generale l'analisi genetica è un'indagine di sviluppo recente, continuamente sottoposta a revisione e perfezionamento. E' raro ma possibile che per problemi tecnici il test vada ripetuto o fornisca un risultato sbagliato.
- Se un soggetto imparentato con un malato chiede l'analisi genetica e la mutazione familiare non viene identificata, è necessario ricorrere ad indagini più complesse che coinvolgono oltre al malato altri familiari, che comportano un moderato aumento di rischio di errore, e che non sempre possono fornire un risultato.
- Quando siano coinvolti più familiari, se i legami di parentela di coloro che si sottopongono al test sono diversi da quanto dichiarato, il test può identificare tale situazione (ad esempio quando il padre anagrafico non sia quello biologico) oppure può fornire un risultato sbagliato. Una diagnosi sbagliata in un membro di una famiglia può portare ad altri errori diagnostici per altri soggetti di quella famiglia.
- Il risultato dell'analisi genetica può condurre a considerare l'eventualità di diagnosi prenatale.
- Il risultato dell'analisi genetica può condurre a consigliare analisi genetica su consanguinei e partner.
- Il risultato dell'analisi genetica può condurre a fare diagnosi non solo di portatore, ma anche di malato di fibrosi cistica (qualora nel soggetto analizzato vengano individuate non una, ma due mutazioni del gene della fibrosi cistica).
- Nel caso il risultato dell'analisi genetica identifichi la presenza di una o più mutazioni viene consigliata consulenza genetica

INFORMATIVA E CONSENSO PER IL TRATTAMENTO DEI DATI PERSONALI NELL'ESECUZIONE DI TEST GENETICI PRESSO GENETICLAB SRL

Gentile Signora/Signore,

La Struttura Sanitaria alla quale Lei si è affidata effettuerà un trattamento di dati finalizzati a compiere una diagnosi o a confermare un sospetto clinico (test diagnostico). Questa attività di analisi è stata affidata al nostro laboratorio Geneticlab SRL, che è un laboratorio autorizzato e accreditato nel Sistema di Qualità Regionale (L.R. 22/2002), nonché Laboratorio Certificato UNI EN ISO 9001, SIGUCERT e EN ISO 13485, con sede legale in via Roveredo 20/B, Pordenone (PN) e sede operativa in via Corte Ferrigni 16/B, Noventa Vicentina (VI). Il titolare del trattamento dei dati personali è GENETICLAB S.R.L. Via Roveredo 20/B, Pordenone (PN)

I Suoi dati personali sensibili saranno trattati da incaricati del trattamento di Geneticlab SRL, specificatamente autorizzati e formati secondo principi e regole del D.lgs 196/03 e del Provvedimento di autorizzazione al trattamento dei dati n. 8/2014 del Garante per la protezione dei dati personali.

La informiamo che, salvo le attività organizzative strettamente indispensabili, Geneticlab procederà al trattamento disgiunto dei dati sanitari dagli altri Suoi dati personali che permettono di identificarla direttamente.

I Suoi referti con i risultati delle analisi saranno trasmessi alla Struttura Sanitaria cui Lei si è rivolta, tramite una "web application" che prevede protocolli di comunicazione sicuri e garantisce, previa verifica, l'identità digitale del server che eroga il servizio e della postazione client da cui si effettua l'accesso ai dati, ricorrendo a certificati digitali emessi in conformità alla legge da un'autorità di certificazione. Il sito è accessibile attraverso protocollo HTTPS, la connessione è cifrata usando un certificato SSL. Il referto telematico è in formato elettronico sottoscritto con firma digitale ai sensi del D.lgs 82/05 e può anche essere trasmesso ai Clienti con posta elettronica certificata. Con apposita richiesta scritta, Lei ha facoltà di limitare l'ambito di comunicazione dei dati e il trasferimento dei campioni biologici, nonché di opporsi per motivi legittimi all'utilizzo di questi, da parte di Geneticlab SRL. In tale caso, però, l'attività sopra indicata non potrà essere da noi perfezionata.

I dati saranno da noi trattati principalmente con strumenti elettronici e memorizzati su supporti informatici, su server criptato con chiave sicura, nel rispetto delle misure minime di sicurezza ai sensi del provvedimento di Autorizzazione Generale al trattamento di dati e del disciplinare tecnico in materia di misure minime di sicurezza, allegato B del Codice della Privacy, per le finalità sopra indicate. Ogni dato e informazione che ci sarà trasmesso dalla Struttura Sanitaria, sarà indispensabile per perfezionare le attività sottese alle finalità sopra indicate.

Tutti i risultati delle analisi sono strettamente riservati e sottoposti al vincolo del segreto professionale. Il tempo di conservazione del Suo materiale biologico e DNA presso Geneticlab SRL è di 1 giorno dalla conclusione delle analisi. Trascorso tale termine essi verranno distrutti secondo le procedure descritte dalle Normative Vigenti. I risultati delle analisi di laboratorio sono conservati in formato elettronico, con idonee misure di sicurezza, per 5 anni, per fini statistici e per garantire una eventuale copia di sicurezza al Cliente. Trascorso tale termine essi verranno distrutti, ai sensi delle norme vigenti. I dati personali sensibili potranno essere da noi comunicati esclusivamente alla Struttura Sanitaria a cui Lei si è rivolta e che ci ha commissionato le analisi. I dati non saranno mai diffusi.

In relazione al trattamento di dati personali l'interessato ha diritto, ai sensi dell'art. 7 (diritti di accesso ai dati personali ed altri diritti) del D.lgs 196/03

1. l'interessato ha diritto di ottenere la conferma dell'esistenza o meno di dati personali che lo riguardano, anche se non ancora registrati e la loro comunicazione.
2. l'interessato ha diritto di ottenere:
 - a) l'indicazione dell'origine dei dati personali
 - b) delle finalità e delle modalità del trattamento
 - c) della logica applicata in caso di trattamento effettuato con l'ausilio di strumenti elettronici
 - d) gli estremi identificativi del titolare, dei responsabili e del rappresentante designato ai sensi dell'art. 5, comma 2
 - e) dei soggetti e delle categorie di soggetti ai quali i dati personali possono essere comunicati o che possono venirne a conoscenza in qualità di rappresentante designato nel territorio dello Stato, di responsabili o incaricati.
3. l'interessato ha diritto di ottenere:
 - a) l'aggiornamento, la rettifica ovvero quando vi ha interesse l'integrazione dei dati
 - b) la cancellazione, la trasformazione in forma anonima o il blocco dei dati trattati in violazione di legge, compresi quelli di cui non è necessaria la conservazione in relazione agli scopi per i quali i dati sono stati raccolti o successivamente trattati
 - c) l'attestazione che le operazioni di cui alle lettere a) e b) sono state portate a conoscenza, anche per quanto riguarda il loro contenuto, di coloro ai quali i dati sono stati comunicati o diffusi, eccetto il caso in cui tale adempimento si rivela impossibile o comporta l'impiego di mezzi manifestamente sproporzionato rispetto al diritto tutelato
 - d) l'interessato ha diritto di opporsi, in tutto o in parte:
 - a) per motivi legittimi al trattamento dei dati personali che lo riguardano, ancorché pertinenti allo scopo della raccolta
 - b) al trattamento di dati personali ai fini di invio di materiale pubblicitario o di vendita diretta o per il compimento di ricerche di mercato o di comunicazione commerciale.

Io sottoscritto/a _____ Nato il _____ a _____
Residente a _____ Via/Piazza _____

Dichiaro

di aver ricevuto l'informazione chiara e dettagliata sull'indagine, le implicazioni ed i limiti del test genetico, le modalità di gestione dei dati e dei campioni, e le loro finalità d'uso. Pertanto:

ACCONSENTO **NON ACCONSENTO**

di sottopormi/re all'indagine genetica per fibrosi cistica mediante ricerca di mutazioni note per me per il minore:

Nome e Cognome Minore _____ Nato il _____ a _____
Residente a _____ Via/Piazza _____

DICHIARO inoltre di:

- volere non volere essere informato circa i risultati delle analisi genetiche, anche quando inattesi
- volere non volere che il materiale biologico relativo all'analisi venga conservato, presso il laboratorio Geneticlab e utilizzato, con garanzia di massima riservatezza, per ulteriori studi o ricerche di interesse genetico
- volere non volere essere informato di eventuali nuovi risultati o possibilità diagnostiche derivanti da tali studi o ricerche, per me o per i familiari che ne possano trarre beneficio.

Essere consapevole di poter comunicare tempestivamente tramite i contatti in intestazione, ogni eventuale cambiamento di opinione in merito a quanto dichiarato.

DICHIARAZIONE SOSTITUTIVA (ASSISTITO MINORE IN CASO DI ASSENZA DI UN GENITORE)

dichiaro che l'altro genitore non può firmare il consenso perché assente per impedimento (lontananza o altro)

L'eventuale opinione del minore assistito è stata presa in considerazione.

Data

Firma

Firma

Firma/Timbro del personale sanitario che ha raccolto il consenso

Geneticlab Srl

Sede legale: Via Roveredo, 20/B - 33170 Pordenone (PN)
Laboratorio: Via Corte Ferrigni, 16/B - 36025 Noventa Vicentina (VI)
Tel. 0444 760314 Fax. 0444 789071 Email: info@geneticlab.it PEC: geneticlab@legalmail.it - www.geneticlab.it
P. IVA e C.F. 03328980242 Iscr. Reg. Imprese PN 03328980242 REA: PN-90276 Cap. Soc. Euro 111.111,11 i.v.

