



## **Informativa per il trattamento dei dati genetici e l'utilizzo dei campioni biologici per finalità diagnostiche**

(Regolamento UE 2016/679 - D. Lgs. 196/2003 e s.m.i., Provvedimento del Garante per la protezione dei dati personali n. 146 del 05.06.2019)

Il presente atto fornisce informazioni sul trattamento dei dati genetici e dei campioni biologici da cui i dati sono tratti per fini di prevenzione, di diagnosi e di terapia, con particolare riferimento alle patologie di natura genetica dell'interessato ovvero di un terzo appartenente alla sua stessa linea genetica. Esso integra l'informativa generale sul trattamento dei dati personali dei pazienti in cura presso l'Azienda Ospedaliera Universitaria Integrata Verona, consultabile sul sito dell'Azienda alla pagina <https://www.aovr.veneto.it/informativa-privacy>.

### **TITOLARE DEL TRATTAMENTO**

Titolare del trattamento è l'Azienda Ospedaliera Universitaria Integrata - Verona, con sede in Piazzale Stefani, 1, 37126 Verona. Il titolare ha delegato, quali soggetti delegati di specifici compiti, ai fini dell'esercizio dei diritti di cui agli artt. da 15 a 22 del Regolamento UE 2016/679, il Direttore del Laboratorio che ha effettuato l'analisi genetica – Laboratorio di Patologia Molecolare – e il Direttore della Struttura che ha fornito la consulenza genetica; l'interessato può rivolgersi ad entrambi, secondo la natura del diritto da esercitare.

### **FINALITÀ DEL TRATTAMENTO E RELATIVA BASE GIURIDICA**

I dati genetici saranno trattati per finalità di prevenzione, diagnosi e terapia, nonché per consentire scelte riproduttive consapevoli, anche per gli appartenenti alla stessa linea genetica dell'interessato, su loro richiesta. Il trattamento è dunque necessario per la salvaguardia di interessi vitali dell'interessato o di un'altra persona fisica (art. 6, par. 1, lett. d), del Regolamento UE 2016/679). L'eccezione al divieto di trattare dati genetici di cui all'art. 9, par. 1, del Regolamento citato risiede appunto nella necessità di trattare tali dati per finalità di diagnosi, assistenza o terapia sanitaria, ricorrendo le condizioni e le garanzie di cui al par. 3 del medesimo art. 9 (art. 9, par. 2, lett. h).

### **MODALITÀ DI TRATTAMENTO - UTILIZZO DEI DATI**

I dati genetici dell'interessato potranno essere trattati in forma cartacea, elettronica, in ogni caso con modalità atte a garantirne la riservatezza, la sicurezza e l'accesso al solo personale specificamente autorizzato. I dati saranno utilizzati dal personale dipendente e dagli altri soggetti che collaborano con l'Azienda (medici in formazione specialistica, tirocinanti ecc.), tutti a ciò debitamente autorizzati dal titolare o suo delegato. Sono adottate idonee cautele atte ad evitare situazioni di promiscuità derivanti dalle modalità utilizzate o dai locali prescelti, nonché l'indebita conoscenza da parte di terzi di informazioni genetiche o idonee a rivelare lo stato di salute. Il conferimento dei dati è obbligatorio se si vuole usufruire delle prestazioni sanitarie per cui essi vengono raccolti.

### **CONSULENZA GENETICA PRE TEST**

Il trattamento di dati effettuato mediante test genetici per finalità di tutela della salute è in ogni caso preceduto da adeguata consulenza genetica, fornita presso le strutture che richiedono o che effettuano i test genetici, finalizzata a chiarire tra l'altro il significato, i limiti, l'attendibilità e la specificità del test che si va a effettuare. Il consulente genetista supporterà l'interessato nel prendere in piena autonomia le decisioni ritenute più adeguate, tenuto conto del rischio genetico, delle aspirazioni familiari e dei suoi principi etico-religiosi, aiutandolo ad agire coerentemente con le scelte compiute, nonché a realizzare il miglior adattamento possibile alla malattia e/o al rischio di ricorrenza della malattia stessa.

### **COMUNICAZIONE DEI DATI ALL'INTERESSATO**

Gli esiti dei test genetici sono comunicati all'interessato direttamente dalla struttura o dal medico curante che abbia richiesto l'analisi, anche nel rispetto della sua dichiarazione di volontà di conoscere o meno tali eventi; per i risultati prodotti in Azienda, la comunicazione è accompagnata da adeguata consulenza genetica, anche per iscritto, che, in caso di positività del test, aiuta la persona e la famiglia a comprendere le informazioni mediche, il probabile decorso della malattia e gli interventi preventivi, terapeutici e assistenziali disponibili, il rischio di trasmetterla, le opzioni procreative e le scelte più appropriate per un migliore adattamento possibile alla malattia stessa.

Si informa che saranno comunicati i risultati conseguibili anche in relazione alle notizie inattese che possono essere conosciute per effetto del trattamento dei dati genetici, a meno che l'interessato non manifesti in proposito una volontà contraria.

Se l'interessato ha acconsentito alla costituzione del dossier sanitario elettronico, ossia all'alimentazione dell'archivio informatizzato che raccoglie tutte le informazioni sanitarie prodotte in Azienda che lo riguardano, è possibile che anche i referti recanti dati genetici siano accessibili tramite questo strumento. Si fa peraltro presente che l'Azienda ha riconosciuto al medico refertante la possibilità di subordinare a mediazione il rilascio del referto recante dati genetici, con la conseguenza che in tal caso esso non potrà essere consultato né scaricato dal dossier elettronico, ma dovrà essere necessariamente ritirato in forma cartacea, all'esito, di regola, di appropriata consulenza genetica.

È anche in facoltà dello stesso interessato di richiedere l'oscuramento della documentazione in esame, con l'effetto che essa non sarà più consultabile tramite dossier sanitario, restando disponibile alla sola struttura che ha raccolto o elaborato i dati.



### **COMUNICAZIONE DEI DATI A SOGGETTI DIVERSI DALL'INTERESSATO**

Gli esiti di test genetici, qualora comportino un beneficio concreto e diretto in termini di terapia, prevenzione o di consapevolezza delle scelte riproduttive anche per gli appartenenti alla stessa linea genetica dell'interessato, possono essere comunicati a questi ultimi, su loro richiesta, qualora l'interessato vi abbia espressamente acconsentito; nel caso in cui il consenso dell'interessato non sia prestato o non possa essere prestato per impossibilità fisica, per incapacità di agire o per incapacità d'intendere o di volere, nonché per effettiva irreperibilità, il trattamento può essere effettuato limitatamente ai dati genetici disponibili qualora sia indispensabile per consentire al terzo di compiere una scelta riproduttiva consapevole o sia giustificato dalla necessità, per il terzo, di interventi di natura preventiva o terapeutica. Nel caso in cui l'interessato sia deceduto, il trattamento può comprendere anche dati genetici estrapolati dall'analisi dei campioni biologici della persona deceduta, sempre che sia indispensabile per consentire al terzo di compiere una scelta riproduttiva consapevole o sia giustificato dalla necessità, per il terzo, di interventi di natura preventiva o terapeutica.

A persone diverse dal diretto interessato i referti recanti dati genetici sono consegnati in plico chiuso sulla base di una delega scritta di quest'ultimo, adottando ogni mezzo idoneo a prevenirne la conoscenza non autorizzata da parte di soggetti anche compresenti.

I dati genetici vengono comunicati e i campioni biologici vengono messi a disposizione di terzi esterni all'Azienda solo se ciò è indispensabile per il perseguimento delle finalità indicate dalla presente informativa; è comunque in facoltà dell'interessato, dichiarandolo, di limitare l'ambito di comunicazione dei dati genetici e il trasferimento dei campioni biologici.

Può venire a conoscenza dei risultati degli esami, in qualità di autorizzato al trattamento, oltre che il personale della struttura richiedente e di quella che materialmente esegue gli esami stessi (Laboratori aziendali), anche altro personale sanitario dell'Azienda, se coinvolto, a fini di consulenza, dalla struttura o dal medico curante.

I dati genetici dell'interessato non saranno diffusi, nel rispetto dei divieti previsti dalla normativa vigente, ma potranno essere comunicati solamente per le finalità sopra indicate:

- agli Enti e Organismi pubblici o privati che per legge, finalità istituzionali, regolamento, normativa comunitaria hanno diritto o dovere di conoscerli,
- all'Autorità Giudiziaria e/o all'Autorità di Pubblica Sicurezza nei casi espressamente previsti dalla legge.

### **CONSERVAZIONE DEI DATI E DEI CAMPIONI**

Fermi restando gli obblighi di conservazione, a norma di legge, degli atti e documenti che contengono i dati genetici, nonché dei materiali biologici, i campioni e i dati sono conservati presso le strutture che propongono o eseguono i test genetici, secondo i casi, per il periodo di tempo non superiore a quello strettamente necessario allo svolgimento dell'analisi o al perseguimento degli scopi per i quali essi sono stati raccolti o successivamente utilizzati; in tale successivo utilizzo è compreso anche un ampliamento dell'indagine diagnostica alla luce di futuri nuovi strumenti e conoscenze, sempre che l'interessato non si sia opposto all'utilizzo dei dati e dei campioni per questi ulteriori scopi.

I dati e i campioni possono essere conservati anche per finalità di ricerca scientifica nel campo della malattia fibrosi cistica, sempre che l'interessato non si sia opposto al loro utilizzo per questo ulteriore scopo; qualora emergesse la necessità di utilizzare i dati e i campioni per studi e ricerche nel settore indicato, sarà cura del promotore di rendere l'idonea informativa e raccogliere il relativo consenso al trattamento.

### **DIRITTI DELL'INTERESSATO**

In qualsiasi momento l'interessato potrà conoscere i dati genetici che lo riguardano, sapere come sono stati acquisiti, verificare se sono esatti, completi e aggiornati, chiederne la cancellazione nei casi previsti dalla legge, nonché far valere ogni altro suo diritto al riguardo, previsto dagli articoli da 15 a 21 del Regolamento UE 2016/679 inviando una richiesta, senza formalità, ai delegati del titolare sopra individuati (per comunicazioni PEC, inviare un messaggio a [patologia.molecolare.aovr@pecveneto.it](mailto:patologia.molecolare.aovr@pecveneto.it)).

Invece, per esercitare il diritto all'oscuramento dei dati o dei documenti che contengono i dati genetici, l'interessato dovrà rivolgersi all'Ufficio Relazioni con il Pubblico dell'Azienda, nel rispetto delle indicazioni contenute nell'Informativa generale sul trattamento dei dati dei pazienti citata in premessa, cui si rimanda e dove si possono leggere ulteriori informazioni sull'esercizio dei diritti degli interessati, compresa la possibilità di fare reclamo all'Autorità garante per la protezione dei dati personali, che ha sede a Roma, o di contattare il responsabile aziendale della protezione dei dati all'indirizzo di posta elettronica [rpdpd@aovr.veneto.it](mailto:rpdpd@aovr.veneto.it).



Modulo di Unità Operativa	MU/BR/GB 301555
DAI Patologia e Diagnostica --- UOC Laboratorio Analisi	032
<b>Informativa per la diagnosi citogenetica postnatale</b>	Rev. 6 del 31.05.2023 Pagina 1 di 1

L'indagine citogenetica postnatale ha lo scopo di accertare la presenza di eventuali anomalie cromosomiche di numero e di struttura nel cariotipo umano.

Il cariotipo normale delle cellule umane contiene 46 cromosomi suddivisi in 23 coppie, 22 coppie di autosomi e 1 coppia di cromosomi sessuali (gonosomi). Nel maschio i cromosomi sessuali sono diversi per forma e dimensioni e sono indicati con la formula XY, nella femmina invece sono simili e sono indicati con la formula XX. Un cariotipo femminile normale è descritto come 46,XX, un cariotipo maschile normale come 46,XY.

### Note tecniche

La risoluzione minima del bandeggio cromosomico (effettuato di routine in bande G o Q) è normalmente di 400 – 550 bande (ISCN 2020). Tale risoluzione non permette in alcun caso di individuare anomalie strutturali di ridotte dimensioni (microdelezioni o microduplicazioni). Nel referto è indicato il tipo di colorazione Q o G e il numero di bande.

L'analisi citogenetica prevede il conteggio di almeno 16 metafasi e l'analisi dettagliata dei cromosomi di almeno 4 cellule con l'allestimento di almeno 2 cariotipi.

L'indice di fallimento della coltura è del 0.2 – 0.3%. In questi casi l'analisi deve essere ripetuta e i tempi di refertazione devono essere conservati. Il tempo medio di refertazione è di 30 giorni in caso di indicazione clinica per poliabortività o urgenza giustificata, altrimenti di 60 giorni.

L'effettuazione dell'analisi prevede:

- il prelievo di sangue venoso (1 – 2ml)
- la coltura dei linfociti in terreni idonei (72 – 96 ore)
- l'allestimento dei vetrini con metafasi trattate e colorate selettivamente in bande G o Q
- la lettura al microscopio ottico delle metafasi e lo studio del cariotipo.

Nel caso in cui, in seguito a riscontro di specifiche anomalie strutturali, sia necessario eseguire degli approfondimenti, il Laboratorio provvederà ad eseguire tecniche di colorazione diversa dalla routinaria, utilizzando, quando necessario, anche tecniche di analisi genetico-molecolari molto dettagliate.

È possibile che il risultato, richieda, per una più corretta interpretazione, l'estensione dell'esame ai familiari più stretti.

L'eventuale pellet residuo (materiale cellulare fissato) del campione analizzato sarà conservato in laboratorio per due anni dalla data del prelievo; oltre tale data il campione sarà eliminato.



Modulo di Unità Operativa	<b>MU/BR/GB</b>
DAI Patologia e Diagnostica --- <b>UOC Laboratorio Analisi</b>	<b>301555 001</b>
<b>MODULI CONSENSI INFORMATI TEST GENETICI</b>	Rev. 6 del 31.05.2023 Pagina 1 di 53

### ANALISI GENETICHE

**Cariotipo da:**

- sangue periferico
- sangue fetale
- liquido amniotico
- cute fetale
- villi coriali
- altro \_\_\_\_\_

**Test molecolare per:**

- gene FMR 1 (S.X-fragile e altre patologie associate)
- gene  $\alpha$  globina (Talassemie/Emoglobinopatie)
- gene  $\beta$  globina (Talassemie/Emoglobinopatie)
- gene HFE (Emocromatosi Ereditaria)
- microdelezioni cromosoma Y (Infertilità maschile)
- QF-PCR da sangue periferico
- QF-PCR da liquido amniotico
- FISH
- gene CFTR (Fibrosi Cistica)
- altro \_\_\_\_\_

### CONSENSO INFORMATO ALL'ESECUZIONE DEL TEST

Il/La sottoscritto/a \_\_\_\_\_, nato/a \_\_\_\_\_, ( )  
il \_\_\_/\_\_\_/\_\_\_, residente in \_\_\_\_\_, ( ), Via/Piazza  
\_\_\_\_\_, CF \_\_\_\_\_

avendo ricevuto un'informativa chiara e dettagliata in merito al test genetico sopraindicato e avendo compreso l'utilità, le caratteristiche dell'analisi genetica proposta, i suoi eventuali limiti, modalità e tempi di esecuzione e di comunicazione del risultato, nonché le specifiche finalità perseguite e i risultati conseguibili

### DICHIARA

- di acconsentire, in piena coscienza, all'esecuzione dell'analisi genetica
- di NON acconsentire, in piena coscienza, all'esecuzione dell'analisi genetica

Il/La sottoscritto/a è consapevole che i consensi resi sono liberamente revocabili in ogni momento, rivolgendosi all'Unità Operativa che ha eseguito l'analisi.

Verona, \_\_\_/\_\_\_/\_\_\_

\_\_\_\_\_  
Firma leggibile del dichiarante

### Dichiarazione del medico/biologo specialista che ha reso l'informativa e raccolto il consenso

Il/La sottoscritto/a dott./dott.ssa \_\_\_\_\_, in servizio presso l'UOC di \_\_\_\_\_, dichiara, in modo contestuale alla sottoscrizione della persona consenziente, che la stessa ha compreso quanto sopra esposto, rendendo un consenso libero e consapevole.

\_\_\_\_\_  
Firma leggibile \_\_\_\_\_



**CONSENSO INFORMATO AL TRATTAMENTO DI DATI GENETICI E UTILIZZO DI  
CAMPIONI PER FINALITA' DIAGNOSTICHE**

Il/La sottoscritto/a \_\_\_\_\_, nato/a \_\_\_\_\_, ( )  
il \_\_\_\_/\_\_\_\_/\_\_\_\_, CF \_\_\_\_\_,

avendo ricevuto un'informativa chiara e dettagliata in merito al trattamento dei propri dati personali  
relativamente alla esecuzione delle analisi genetiche prescritte

**DICHIARA**

- 1) di dare il consenso a conoscere i risultati dell'analisi genetica  
 Sì  No
- 2) di dare il consenso a conoscere anche eventuali notizie inattese  
 Sì  No
- 3) di dare il consenso alla comunicazione degli esiti delle analisi, ove richiesta, a terzi appartenenti alla propria linea genetica, per finalità di tutela della salute, comportando un beneficio concreto e diretto in termini di terapia o prevenzione, o per consentire loro scelte riproduttive consapevoli<sup>1</sup>  
 Sì  No
- 4) di dare il consenso alla conservazione dei campioni biologici e al trattamento dei dati genetici a essi associati anche per eventuali ulteriori approfondimenti diagnostici, qualora in futuro l'Azienda Ospedaliera Universitaria Integrata - Verona disponesse di nuove conoscenze scientifiche e/o di nuovi strumenti di indagine  
 Sì  No
- 5) di dare il consenso alla conservazione del materiale biologico per il tempo necessario a condurre futuri studi e ricerche, fermo restando il rilascio di idonea informativa e l'acquisizione del relativo consenso da parte del promotore dello studio o della ricerca.  
 Sì  No
- 6) di dare il consenso alla comunicazione dell'esito delle analisi genetiche e al trasferimento dei campioni biologici ad altri soggetti esterni all'Azienda per finalità di prevenzione, diagnosi o cura  
 Sì  No

Il/La sottoscritto/a è consapevole che i consensi resi sono liberamente revocabili in ogni momento, rivolgendosi all'Unità Operativa che ha eseguito l'analisi.

Verona, \_\_\_\_/\_\_\_\_/\_\_\_\_

\_\_\_\_\_  
Firma leggibile del dichiarante

**Dichiarazione del medico/biologo specialista che ha reso l'informativa e raccolto il consenso**

Il/La sottoscritto/a dott./dott.ssa \_\_\_\_\_, in servizio presso l'UOC di \_\_\_\_\_, dichiara, in modo contestuale alla sottoscrizione della persona consenziente, che la stessa ha compreso quanto sopra esposto, rendendo un consenso libero e consapevole.

Firma leggibile \_\_\_\_\_

<sup>1</sup> Nel caso in cui il consenso dell'interessato non sia prestato o non possa essere prestato per impossibilità fisica, per incapacità di agire o per incapacità d'intendere o di volere, il trattamento può essere effettuato limitatamente a dati genetici disponibili qualora sia indispensabile per consentire al terzo di compiere una scelta riproduttiva consapevole o sia giustificato dalla necessità, per il terzo, di interventi di natura preventiva o terapeutica.



Modulo di Unità Operativa <b>DAI Patologia e Diagnostica --- UOC Laboratorio Analisi</b>	<b>MU BT PM 301555</b> <b>008</b>
<b>MODULO RICHIESTA DI TEST MOLECOLARI</b> Fibrosi Cistica (gene CFTR)	Rev. 0 del 26.04.2022 Pagina 1 di 6

**PAZIENTE** Cognome \_\_\_\_\_ Nome \_\_\_\_\_

Nato/a il \_\_\_\_\_ a \_\_\_\_\_ (\_\_\_\_), Cod.Fiscale \_\_\_\_\_

Probando  Parente di \_\_\_\_\_  
*nel caso di analisi rivolta ai familiari, indicare il nome/cognome del probando ed il grado di parentela.*

Origine geografica (Regione italiana/Paese per gli stranieri)  paterna \_\_\_\_\_  materna \_\_\_\_\_

**Regime prestazione:**  Esterno (*allegare impegnativa*)  Pagante per intero

Ricovero, DH/AMID (attaccare etichetta alla richiesta), *allegare Autorizzazione Direzione Sanitaria se esterno all'AOUI Verona*

Motivo della richiesta:	
<input type="checkbox"/> Popolazione generale	<input type="checkbox"/> Positività allo screening neonatale
<input type="checkbox"/> Aumentato rischio di eterozigosi	<input type="checkbox"/> Eterozigote da spot allo screening
<input type="checkbox"/> Paziente affetto da FC	<input type="checkbox"/> Pancreatite
<input type="checkbox"/> Genitore di paziente affetto da FC	<input type="checkbox"/> Sospetta FC
<input type="checkbox"/> Partner di paziente affetto da FC	<input type="checkbox"/> CBAVD
<input type="checkbox"/> Partner di portatore	<input type="checkbox"/> Sospetta CBAVD
<input type="checkbox"/> Partner di soggetto a rischio eterozigosi	<input type="checkbox"/> Fecondazione Assistita
<input type="checkbox"/> Partner di soggetto affetto da CBAVD	<input type="checkbox"/> Consanguineità
<input type="checkbox"/> Intestino Iperecogeno	

**Richiesta:**

Analisi 1° livello  Analisi 2° livello (allegare consulenza)  Polimorfismo IVS8-Tn (*solo per sosp CBAVD, CBAVD, affetto FC, Sosp. FC e pancreatite*)

Altro \_\_\_\_\_

**Note Cliniche:** \_\_\_\_\_  
**PARTNER DI**

URGENTE (gravidanza in corso) \_\_\_\_\_

• Allegare eventuale albero genealogico • Allegare referto analisi genetica gene CFTR se già eseguita presso altro Laboratorio  
• Allegare referto analisi genetica familiare se analisi non eseguita presso Laboratorio Patologia Molecolare AOUI Verona – B.Trento

**Richiedente:** Cognome \_\_\_\_\_ Nome \_\_\_\_\_

Centro/Reparto \_\_\_\_\_ Via \_\_\_\_\_

Città \_\_\_\_\_ (\_\_\_\_) CAP \_\_\_\_\_ Tel. \_\_\_\_\_ Fax \_\_\_\_\_

Email/PEC \_\_\_\_\_ Data: \_\_\_\_\_ Firma \_\_\_\_\_

**ACCETTAZIONE CAMPIONE:**  SANGUE  DNA  SPOT Richiesta pervenuta il \_\_\_\_\_

Consenso trattamento dati sanitari  Consenso analisi genetica (*allegare insieme alla richiesta*)