



SCHEDA INFORMATIVA PER L'ESECUZIONE DI TEST GENETICI PER UN MINORE O SOGGETTO INCAPACE DI CONSENSO

Gentile Signora/e,

il presente documento ha la finalità di informarla, in quanto esercente la responsabilità genitoriale, in merito ai test genetici che stiamo proponendo al minore/tutelato, in modo che possa essere compiuta una scelta libera e consapevole.

Cosa si propone di analizzare questo test?

L'esame che proponiamo al minore/tutelato è finalizzato alla comprensione e alla diagnosi della patologia genetica da cui è affetto o di cui è portatore o da cui sono affetti i Suoi familiari. Una malattia genetica può manifestarsi se un gene è mutato e può essere ereditaria, cioè trasmissibile di generazione in generazione. Le modalità con cui una malattia genetica si può trasmettere sono diverse e dipendono dal tipo di alterazione e dalla sua localizzazione.

Il test genetico che proponiamo è volto all'identificazione di queste alterazioni genetiche, cioè delle possibili variazioni riscontrabili nella sequenza del DNA che possono avere un effetto patologico. Tale test viene effettuato mediante l'analisi del gene o dei geni causativi della patologia da cui è affetto il minore/tutelato o di cui è portatore o da cui sono affetti i Suoi familiari.

In che cosa consiste il test proposto?

Per procedere all'indagine, viene richiesto al minore/tutelato un campione biologico (generalmente un prelievo di sangue periferico o di saliva), da cui viene estratto il DNA da utilizzarsi nel test genetico.

L'esame che proponiamo al minore/tutelato si basa sull'utilizzo del sequenziamento genico (con metodica Sanger e/o sequenziamento di nuova generazione NGS) che consente di individuare alterazioni nei geni che possono essere associati alla malattia da cui è affetto il minore/tutelato o di cui è portatore o da cui sono affetti i Suoi familiari.

Ove previsto, può essere effettuata una valutazione aggiuntiva per la ricerca di grandi delezioni o duplicazioni, ovvero alterazioni genetiche non rilevabili con le precedenti metodiche.

In un numero limitato di casi potrebbe rendersi necessario ripetere il prelievo del campione biologico per la necessità di ulteriore DNA o per approfondimenti diagnostici.

L'indagine sul campione biologico non si estenderà ad ambiti che esulano dal sospetto diagnostico e/o dai geni indicati dal medico richiedente.

Che risultati si ottengono?

I risultati del test sono finalizzati all'ottenimento di una corretta e completa diagnosi e, oltre a riguardare il minore/tutelato direttamente, possono coinvolgere alcuni componenti del suo gruppo familiare (consanguinei), in quanto una peculiarità delle alterazioni genetiche è che possono essere ereditabili e/o trasmissibili.

Nella regione presa in esame dal test è possibile identificare l'alterazione genetica associata alla patologia da cui è affetto il minore/tutelato o di cui è portatore o da cui sono affetti i Suoi familiari. È altresì possibile che l'indagine abbia un esito negativo, non portando all'identificazione dell'alterazione patologica che potrebbe risiedere in regioni non investigate dall'analisi, o in alterazioni non rilevabili con questo test.

Esiste inoltre la possibilità che l'indagine fornisca un risultato non chiaro: l'effetto della variante individuata potrebbe non essere interpretabile alla luce delle attuali conoscenze scientifiche. In questo caso, a completamento dell'analisi, potrebbe essere necessario estendere l'esame ad altri familiari consanguinei. Dall'esecuzione del test genetico potrebbero infine emergere risultati inattesi (per es. informazioni sul nucleo familiare e su eventuali rapporti di consanguineità).

L'indagine che viene eseguita sul Suo campione NON permette di rilevare o escludere la presenza di patologie genetiche diverse da quelle oggetto del test.



Quali limiti presenta il test genetico?

Esistono dei limiti legati all'indagine genetica: nonostante l'accuratezza delle tecniche utilizzate, tutte le analisi di laboratorio, inclusi i test molecolari, non sono esenti da possibilità di errore, infatti in rarissimi casi, si possono generare falsi positivi e/o falsi negativi. In aggiunta, dato che le conoscenze sulle patologie genetiche sono in continuo perfezionamento, può accadere che un'alterazione genetica identificata possa in futuro essere re-interpretata alla luce di nuove informazioni o richiedere ulteriori approfondimenti. Allo stesso modo, i test con un esito negativo potrebbero essere sottoposti a rivalutazione futura e potere all'identificazione dell'alterazione causativa malattia genetica. Tali risultati, se discordanti dalle precedenti valutazioni, verranno comunicati, nel caso sia stato dato il consenso.

Quali sono le modalità e i tempi di consegna dei referti?

La consegna del risultato del test genetico è necessario che avvenga mediante consulenza genetica, vista la complessità del risultato e delle potenziali implicazioni per il minore/tutelato e per i suoi familiari. La tempistica di refertazione dipende dal tipo di indagini effettuate e viene indicata in modo preciso durante la consulenza genetica.

Qualora il test genetico venga richiesto da un medico specialista esterno all'Istituto Ortopedico Rizzoli (IOR), il referto verrà consegnato a quest'ultimo affinché lo comunichi, mediante consulenza genetica, al paziente.

Quale è la struttura presso cui viene svolta l'analisi?

L'analisi viene svolta, nella maggior parte dei casi, presso il Laboratorio di Genetica Molecolare della SC di Malattie Rare Scheletriche; per alcune patologie, il cui esame non è attualmente disponibile presso tale laboratorio, l'analisi viene effettuata presso altra struttura sanitaria con sede in Unione Europea o in un Paese rispetto al quale è intervenuta una decisione di adeguatezza favorevole da parte della Commissione Europea.

Come sono conservati i miei dati e i miei campioni?

I dati raccolti e/o prodotti sono archiviati su database protetti e accessibili solo dal personale autorizzato, garantendo la riservatezza delle informazioni. Ugualmente il materiale 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 comunque informato come descritto in precedenza.

L'eventuale conservazione dei dati in registri di patologia istituiti presso IOR o riconosciuti a valenza regionale o nazionale, è subordinata a ulteriore informativa che sarà fornita. Similmente la conservazione e del materiale biologico in Biobanca è subordinata a ulteriore informativa e consenso che le saranno forniti.

Per ulteriori informazioni o eventuali comunicazioni può rivolgersi a:

Dott.ssa Maria Gnoli - SC Malattie Rare Scheletriche (IOR) - tel. 051-6366089 - maria.gnoli@ior.it

Dott. Luca Sangiorgi - SC Malattie Rare Scheletriche (IOR) - tel. 051-6366681 - genetica@ior.it

SCHEDA INFORMATIVA AL TRATTAMENTO DEI DATI PERSONALI, PARTICOLARI E GENETICI **PER UN MINORE O SOGGETTO INCAPACE DI CONSENSO**

Gentile Signore/a,

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/il-rizzoli/informazioni-sul-trattamento-e-sulla-protezione-dei-dati-personali>

La informiamo che i dati del minore/tutelato verranno trattati applicando le 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 all'accesso ai dati 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 insiti nel trattamento dei dati.



La informiamo, altresì, che il trattamento dei dati personali e genetici forniti si svolge nel rispetto dei diritti, delle libertà fondamentali, della dignità dell'Interessato, con particolare riferimento alla riservatezza, all'identità personale e al diritto 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 i dati relativi alla Sua salute e, soltanto nella misura in cui siano indispensabili, altri dati relativi alla Sua origine, agli stili di vita e alla vita sessuale, ecc.

La informiamo inoltre che:

- **Finalità:** il materiale genetico e/o i campioni biologici, prelevati al minore/tutelato, verranno utilizzati solo dopo raccolta del consenso ed esclusivamente per le finalità, sopra indicate, di tutela della salute del minore/tutelato, 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 terzo appartenente alla medesima linea genetica, sempre tramite consenso.

Inoltre, l'Istituto Ortopedico Rizzoli è un **istituto di ricovero e cura a carattere scientifico** 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 per poter effettuare le prestazioni richieste.

I dati genetici possono essere trattati ed i campioni biologici utilizzati unicamente per le finalità istituzionali previo specifico consenso espresso in forma scritta da parte di chi esercita la responsabilità genitoriale e revocabile in qualsiasi momento. In caso di revoca del consenso al trattamento, i dati e i campioni non sono più utilizzabili per le finalità di cura della salute del minore/tutelato 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. Gli esercenti la responsabilità genitoriale hanno diritto ad opporsi al trattamento dei dati genetici per motivi legittimi.

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'Azienda dei dati genetici, anche in formato elettronico, verrà effettuata adottando misure idonee a garantirne la sicurezza. 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/richieste e futuri nuovi strumenti e conoscenze, sempre che chi esercita la responsabilità genitoriale non si sia opposto, in sede di rilascio del consenso, all'utilizzo dei dati e dei campioni per questi ulteriori scopi.

- **Ambito di comunicazione:** i dati genetici del minore/tutelato 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. C'è comunque la facoltà 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 del minore/tutelato sia per terapia e sia per prevenzione. In tal caso tali dati genetici possono essere comunicati ai familiari del minore/tutelato (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:** chi esercita la responsabilità genitoriale potrà esercitare in qualsiasi momento i diritti dell'interessato, come disciplinato dagli artt. 13 e seguenti del Regolamento UE 2016/679. Quanto alle modalità, può fare riferimento alla modulistica e procedura indicate nel sito istituzionale IOR all'indirizzo <https://www.ior.it/il-rizzoli/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 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 il minore/tutelato.

- In caso di revoca non saranno raccolti ulteriori dati che e i campioni biologici, ove non sia possibile renderli totalmente anonimi, verranno distrutti. Tale azione non potrà avere effetto retroattivo.

Il **Titolare del trattamento** dei dati personali del minore/tutelato è l'IRCCS Istituto Ortopedico Rizzoli (IOR), con sede a Bologna, Via di Barbiano n.10, Telefono 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 TEST GENETICI POSTNATALI E AL TRATTAMENTO DEI DATI PERSONALI, PARTICOLARI E GENETICI PER UN MINORE O SOGGETTO INCAPACE DI CONSENSO

Il/i sottoscritto/i esercente/i la responsabilità genitoriale:

<input type="checkbox"/> Padre	<input type="checkbox"/> Madre	<input type="checkbox"/> Tutore	<input type="checkbox"/> Rappresentante Legale
Nome:		Cognome:	
Nato/a a:		Prov.:	Data di Nascita:

<input type="checkbox"/> Padre	<input type="checkbox"/> Madre	<input type="checkbox"/> Tutore	<input type="checkbox"/> Rappresentante Legale
Nome:		Cognome:	
Nato/a a:		Prov.:	Data di nascita:

Dati del minore/tutelato:

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

DICHIARO/DICHIARIAMO di aver ricevuto dettagliate informazioni sugli aspetti genetici della malattia di cui il minore/tutelato è affetto e/o portatore e di aver compreso l'utilità, i limiti e le implicazioni derivanti dalle analisi genetiche proposte.

DICHIARO/DICHIARIAMO di aver ricevuto l'informativa sulla esecuzione del test genetico e sul trattamento dei dati correlati, averne preso visione e averne compreso il contenuto. Ho/abbiamo inoltre avuto la possibilità di porre tutte le domande che ritenevo opportune e ricevuto risposte esaurienti.

ACCONSENSO/ACCONSENTIAMO

quindi, liberamente ed in piena coscienza, al prelievo del campione per l'esecuzione dei test molecolari a scopo diagnostico e per finalità di ricerca scientifica relativi alla patologia o al gene/i

ACCONSENTO/ACCONSENTIAMO NON ACCONSENTO/ACCONSENTIAMO
 al trattamento dei dati particolari (ex sensibili) e genetici associati al campione biologico raccolto a scopo diagnostico e per finalità di ricerca scientifica. **Il mancato consenso impedisce l'esecuzione del test**

Scelte sulla comunicazione dei risultati

DICHIARO/DICHIARIAMO di

ACCONSENTO NON ACCONSENTO
 che i risultati emersi dalle indagini genetiche siano comunicati **al/i sottoscritto/i**

ACCONSENTO NON ACCONSENTO
 che le seguenti persone possano essere rese partecipi dei risultati delle indagini genetiche

- Familiari
 (mail/tel.....) ad esclusione di.....
- Medico Contatti
- Altre persone (nome, cognome e contatti)

ACCONSENTO NON ACCONSENTO
 che mi/ci siano comunicate eventuali notizie inattese



ACCONSENTIRE

NON ACCONSENTIRE

che gli esiti dei test genetici siano comunicati, su loro richiesta, a familiari (consanguinei) qualora ciò comporti per i medesimi un beneficio concreto e diretto in termini di terapia o prevenzione

ACCONSENTIRE

NON ACCONSENTIRE

al trasferimento dei dati genetici e dei campioni/materiali biologici a terzi per gli ulteriori scopi istituzionali, per le finalità sue proprie e della comunità scientifica, nell'ambito di progetti comuni, ufficiali e riconosciuti, con strutture pubbliche, sanitarie o universitarie

ACCONSENTIRE

NON ACCONSENTIRE

all'invio del campione biologico e dei relativi dati a scopo diagnostico presso la struttura sanitaria (indicare nome dell'ospedale, città, stato)

(Si rimarca che il materiale e i relativi dati verranno inviati unicamente in stati con sede in Unione Europea o in un Paese rispetto al quale è intervenuta una decisione di adeguatezza favorevole da parte della Commissione Europea)

DICHIARO/DICHIARIAMO, inoltre, di:

ACCONSENTIRE

NON ACCONSENTIRE

al ricontatto da parte del personale dell'Unità in caso di nuove possibilità diagnostiche e/o per progetti di ricerca e/o altre comunicazioni rilevanti.

ACCONSENTIRE

NON ACCONSENTIRE

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 indicati nell'informativa (ad es. nuove possibilità diagnostiche, progetti di ricerca)

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 (Reg. EU 2016/679).

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

Dichiaro che l'altro genitore non può firmare il consenso perché assente per impedimento (lontananza o altro), assumendomi la responsabilità delle decisioni in merito al percorso di cura di mio figlio/a minore (Codice Civile art. 317)

Data.....Firma del padre.....

Data.....Firma della madre.....

Data.....Firma del tutore/rappresentante legale.....

NOME COGNOME del medico che ha illustrato e raccolto il consenso

Data..... Firma (e timbro)