

CONSENSO INFORMATO PER L'ANALISI GENOMICA POSTNATALE:

Caso indice:

COGNOME:.....Nome.....Data di nascita.....

Persona capace di discernimento:

Sì ☐

No ☐

In caso di analisi DUO o TRIO:

Madre:

COGNOME:.....Nome.....Data di nascita.....

Padre:

COGNOME:.....Nome.....Data di nascita.....

Confermo di aver ricevuto una consulenza genetica che mi ha informato sui diversi aspetti delle analisi genetiche e sul mio diritto all'autodeterminazione, e di aver avuto il tempo necessario per porre domande e prendere la mia decisione.

Sono stato/a informato/a e acconsento affinché le analisi siano effettuate presso LabPoint (Avenches). Sono consapevole che per alcune analisi specialistiche il test genetico potrebbe essere effettuato in parte o interamente in un altro laboratorio europeo accreditato secondo la norma ISO15189. Nessuna analisi sarà inviata al di fuori della Svizzera senza il mio esplicito consenso, raccolto di seguito

Il rapporto definitivo e la fattura (secondo le tariffe in vigore in Svizzera) saranno emessi da LabPoint.

Dò il mio consenso:

Per la seguente analisi genetica:

Relativa alla seguente indicazione:Tipo di campione:

Per un eventuale invio all'estero:

Sì ☐

No ☐

Se sì: laboratorio, paese:

Informazioni eccedenti: Qualsiasi analisi genetica può potenzialmente rivelare informazioni eccedenti, ovvero un risultato non necessario ai fini dell'analisi. La produzione di informazioni eccedenti deve essere evitata il più possibile (*LUGU, Capitolo 1, Sezione 1, Art.9*). Le informazioni eccedenti non vengono quindi ricercate sistematicamente.

Nel caso in cui l'analisi genetica richieda rivelasse, in modo fortuito, una predisposizione a una malattia i cui **sintomi possono essere trattati** e/o la cui comparsa ed evoluzione possono essere monitorate e influenzate dal punto di vista medico (secondo l'elenco più recente stilato dall'ACMG*), desiderate essere informati? (*ACMG: American College of Medical Genetics and Genomics)

Caso indice (se capace di discernimento)

Sì ☐

No ☐

Madre

Sì ☐

No ☐

Padre

Sì ☐

No ☐

Nel caso in cui venisse evidenziato uno stato di portatore sano, secondo l'elenco ACMG "tier III" per lo screening dei portatori di malattie recessive (*ACMG Technical Standard, Genetics in Medicine, 2024* doi: <https://doi.org/10.1016/j.gim.2024.101137>), desiderate esserne informati?

Caso indice (se capace di discernimento)

Sì ☐

No ☐

Madre

Sì ☐

No ☐

Padre

Sì ☐

No ☐

In assenza di risposta, considereremo che non desiderate essere informati in merito alle eventuali informazioni eccedenti. Nota: le varianti di significato incerto (VUS «variant of unknown signification») non correlate all'indicazione clinica non saranno comunicate.

Caso particolare: persone incapaci di discernimento (*LAGH, Capitolo 1, Sezione 3, Art. 27*)

Quando la persona interessata è incapace di discernimento, le informazioni in eccesso possono essere comunicate alla persona autorizzata a rappresentarla solo se ciò:

a.- È necessario per la tutela della salute della persona incapace di discernimento.

b.- Le informazioni riguardano una grave malattia ereditaria all'interno della famiglia o lo stato di portatore di tale malattia.

Desiderate essere informati nel caso in cui l'analisi riveli:

Una predisposizione a una grave malattia ereditaria, i cui criteri corrispondono al punto a.- del paragrafo precedente, secondo l'elenco più recente dell'ACMG (cfr. capitolo precedente):

Sì ☐ No ☐

Lo stato di portatore di una malattia recessiva secondo l'elenco ACMG "tier III" per lo screening dei portatori di malattie recessive (ACMG Technical Standard, Genetics in Medicine, 2024):

Sì ☐ No ☐

Nel contesto di un test in trio, le informazioni che non comportano un beneficio medico diretto per la persona interessata non saranno trasmesse

Conservazione e utilizzo del campione/dei campioni in eccesso e dei dati dell'analisi genetica

Acconsento alla conservazione dei campioni e dei dati delle analisi per un'eventuale analisi successiva che potrà essere effettuata solo con il mio consenso (scelta per default).

Selezionando la casella "No", i campioni saranno distrutti dopo l'analisi.

Caso indice	Sì ☐	No ☐
Madre	Sì ☐	No ☐
Padre	Sì ☐	No ☐

Se sì, acconsento all'utilizzo anonimo dei campioni e dei dati al fine di migliorare la qualità in laboratorio delle analisi genetiche (scelta per default).

Caso indice	Sì ☐	No ☐
Madre	Sì ☐	No ☐
Padre	Sì ☐	No ☐

Utilizzo dei dati:

I risultati anonimi di questa analisi possono essere utilizzati in presentazioni e/o pubblicazioni scientifiche e/o banche dati di varianti del DNA al fine di migliorare la conoscenza, la diagnosi e il trattamento delle condizioni cliniche interessate. Non verrà mai presentata alcuna informazione identificativa:

Caso indice	Sì ☐	No ☐
Madre	Sì ☐	No ☐
Padre	Sì ☐	No ☐

Luogo:Data:Firma del caso indice (o rappresentante legale):

Firma della madre:.....Firma del padre:.....

Medico richiedente/consulente genetico :

Ai sensi della legge sull'analisi genetica umana (LEGU, Capitolo 1, Sezione 2, Art. 6), ho debitamente spiegato alla/e persona/e sopra indicata/e la procedura dell'analisi genetica, compresi i limiti e le implicazioni, e ho risposto alle eventuali domande.

Cognome: Nome:.....

Firma: Luogo e data:

Timbro: