

Foglio informativo in conformità alla legge tedesca sulla diagnosi genetica (GenDG) (da consegnare al paziente)

Gentile paziente, gentili genitori e affidatari,

a lei o a suo figlio è stata consigliata un'analisi genetica per il chiarimento della seguente diagnosi/quesito diagnostico:

.....
In conformità alla legge tedesca sulla diagnosi genetica (Gendiagnostikgesetz, GenDG), l'esecuzione di analisi genetiche richiede un esauriente colloquio informativo e il consenso scritto. Inoltre, le analisi predittive e prenatali devono essere precedute da una consulenza genetica specialistica. Legga con attenzione queste informazioni destinate ai pazienti sulle analisi genetiche e si rivolga a noi in caso di dubbi.

Con questo foglio informativo desideriamo spiegarle qual è l'obiettivo delle analisi, come si effettuano le analisi genetiche e quale può essere il significato dei risultati per lei e i suoi famigliari.

L'obiettivo dell'analisi genetica è lo studio dei cromosomi (portatori del materiale ereditario), del materiale ereditario stesso (DNA) o dei prodotti del materiale ereditario (analisi dei prodotti genici) tramite procedure specifiche, per ricercare caratteristiche genetiche che potrebbero essere alla base del sospetto diagnostico che riguarda lei o i suoi famigliari.

Nella maggior parte dei casi, le analisi vengono condotte su un **campione** di sangue (5 ml, nei bambini in genere anche meno). A volte è però necessario anche il prelievo di midollo osseo o altri tessuti (ad es. pelle, mucosa orale, radice dei capelli).

L'analisi genetica consente di studiare in modo mirato caratteristiche genetiche singole (ad es. in caso di sospetto concreto) oppure molte caratteristiche genetiche contemporaneamente, per ottenere una visione d'insieme (ad es. sequenziamento completo del genoma). Il metodo utilizzato dipende dal quesito diagnostico.

Significato dei risultati

Quando si riscontra una variazione responsabile della malattia (ad es. una mutazione), il referto è in genere altamente affidabile. Quando non si riscontra una variazione responsabile della malattia, possono comunque esistere variazioni associate alla malattia nel gene in questione o in altri geni. Una malattia genetica non può quindi essere esclusa definitivamente. Talvolta si osservano varianti geniche il cui significato non è chiaro. Il medico discuterà i risultati dell'analisi con lei. Non è possibile chiarire in modo esauriente tutte le possibili cause o concause genetiche di malattia. Inoltre, con le analisi genetiche non è possibile escludere qualsiasi rischio di malattia per lei o i suoi famigliari (in particolare per i suoi figli).

Quando si analizzano diversi membri della famiglia, per interpretare correttamente i risultati è necessario che i rapporti di parentela dichiarati corrispondano a verità. Qualora i risultati dell'analisi genetica diano origine a dubbi sui rapporti di parentela dichiarati, essi verranno comunicati solo se ciò è inevitabile per l'esecuzione dell'analisi richiesta.

Dalle analisi genetiche (in particolare quando si utilizzano metodi che consentono di ottenere una visione d'insieme) possono emergere risultati che non sono in rapporto diretto con il quesito diagnostico, ma che possono comunque essere importanti dal punto di vista medico per lei o i suoi famigliari (**riscontri casuali**). Lei verrà informato qualora ne derivino conseguenze immediate dal punto di vista medico. Nella seguente dichiarazione di consenso informato può decidere se desidera essere informato di tutti i riscontri casuali.

I risultati dell'analisi verranno trasmessi alle persone da lei designate soltanto con il suo consenso.

Diritto di recesso

In qualsiasi momento può revocare il suo consenso all'analisi, totalmente o in parte, senza dover fornire spiegazioni. Ha il diritto a non essere informato dei risultati dell'analisi (diritto di non sapere), a fermare in qualsiasi momento le procedure di analisi già avviate fino alla comunicazione dei risultati e a pretendere che tutti i campioni e i risultati ottenuti fino a quel momento vengano distrutti.

Dichiarazione di consenso informato in conformità alla legge tedesca sulla diagnosi genetica (GenDG)

Nome e indirizzo dell'Istituto / Timbro

Dati del paziente:

Cognome _____ Nome _____

Data di nascita _____

Via, n. _____

CAP _____ Luogo di residenza _____

Ai fini diagnostici sono necessarie analisi genetiche che, in conformità alla legge tedesca sulla diagnosi genetica (GenDG), richiedono un esauriente colloquio informativo e il consenso scritto e, in caso di analisi prenatali e predittive, anche una consulenza genetica specialistica. Legga con attenzione la presente dichiarazione di consenso e spunti le caselle pertinenti:

Ho ricevuto, letto e compreso le informazioni scritte sull'analisi genetica in conformità alla legge tedesca GenDG e acconsento con la presente alla ricerca di variazioni genetiche sui campioni di sangue e/o tessuto prelevati a me o a mio figlio. A seconda del quesito diagnostico verranno utilizzati anche metodi che consentono di ottenere una visione d'insieme, come il sequenziamento completo del genoma. Questa analisi è destinata esclusivamente all'accertamento di:

(diagnosi, gene o analisi)

Acconsento a che i risultati delle analisi vengano trasmessi a:

Signora/Signor:

Eventualmente, i risultati verranno trasmessi anche ai responsabili dello studio citati in caso di sospetto diagnostico.

<p>Desidero essere informato in merito ai risultati dell'analisi genetica soltanto nella misura rilevante per me e la mia famiglia per il quesito di cui sopra. Rinuncio a essere informato dei riscontri casuali.</p> <p><u>Se ho risposto no</u>, chiedo di essere informato di tutti i riscontri casuali che possono essere di rilievo per me o i miei famigliari.</p>	<p><input type="checkbox"/> sì <input type="checkbox"/> no</p> <p><input type="checkbox"/> sì <input type="checkbox"/> no</p>
<p>Acconsento a che i risultati delle analisi e dei test genetici <u>non</u> vengano distrutti dopo 10 anni, come previsto dalle norme di legge, bensì conservati per un massimo di 30 anni per poterli eventualmente mettere a disposizione mia o dei miei famigliari.</p>	<p><input type="checkbox"/> sì <input type="checkbox"/> no</p>
<p>Acconsento a che i campioni in eccesso <u>non</u> vengano distrutti, bensì possano essere utilizzati in forma codificata (con uno pseudonimo) per un secondo controllo dei risultati ottenuti, per il controllo di qualità, per analisi complementari ai fini diagnostici e per migliorare le tecniche di diagnosi.</p> <p>Per poter utilizzare i materiali biologici e i relativi dati anche per scopi di ricerca, i campioni in eccesso verranno inseriti in una banca di materiali biologici. Su questo punto lei verrà informato separatamente e le verrà chiesto il suo consenso.</p>	<p><input type="checkbox"/> sì <input type="checkbox"/> no</p>

Sono stato informato dell'obiettivo, delle caratteristiche, della portata e del valore dell'analisi genetica richiesta. Sono inoltre stato informato del significato dei risultati e delle eventuali conseguenze per me o i miei famigliari.

So che in qualsiasi momento posso revocare il mio consenso, totalmente o in parte, senza fornire spiegazioni e senza che me ne derivino svantaggi. Sono inoltre a conoscenza del diritto a non essere informato dei risultati dell'analisi (diritto di non sapere), a fermare le procedure di analisi già avviate e a pretendere che tutti i campioni e i risultati ottenuti fino a quel momento vengano distrutti. Ho ricevuto una copia della dichiarazione di consenso.

.....
Luogo, data

.....
Firma del paziente/rapresentante legale

.....
Firma del medico