

I. INFORMAZIONI GENERALI PER PAZIENTI O DONATORI

Informazioni su malattie ereditarie e test GeneSeeker

Le malattie che possono colpire il feto durante la gravidanza, o diagnosticabili dopo la nascita, possono essere suddivise, a grandi linee, tra acquisite (dovute a fattori esterni) o genetiche. Le malattie genetiche si sviluppano in seguito a mutazioni o alterazioni nei nostri geni. I geni sono minuscole istruzioni situate nelle nostre cellule che determinano come si sviluppa e funziona il nostro corpo. Queste istruzioni sono trascritte in una molecola chiamata DNA. Esistono vari tipi di malattie genetiche, alcune delle quali possono comparire a causa di mutazioni spontanee nei geni, senza essere ereditate. Questi cambiamenti genetici sono noti come mutazioni *ex-novo*. Altre malattie genetiche sono ereditarie, il che significa che si trasmettono da genitori a figli attraverso i geni. Attualmente sono state descritte più di 7.000 malattie ereditarie. Le malattie genetiche ereditarie possono essere autosomiche quando sono causate da mutazioni nei geni che si trovano nei cromosomi non sessuali (cromosomi comuni tra uomini e donne), oppure possono essere vincolate al cromosoma X quando i geni alterati sono situati nel cromosoma X, ovvero uno dei due cromosomi sessuali (gli uomini presentano un cromosoma X e un cromosoma Y, mentre le donne hanno due cromosomi X). A loro volta le malattie genetiche possono essere suddivise tra dominanti e recessive. Nelle alterazioni dominanti la presenza di una sola copia alterata del gene è sufficiente per sviluppare la malattia. Nelle malattie recessive sono necessarie due copie alterate di un determinato gene per sviluppare la malattia. Le persone che invece presentano una sola copia del gene alterata sono considerate portatrici della malattia. In generale, nel caso delle persone portatrici di malattie autosomiche recessive non ci si aspetta che sviluppino i sintomi vincolati alla malattia. Ciò nonostante, se anche il partner è portatore della stessa malattia, la prole potrebbe presentare un rischio del 25% di ereditare 2 copie alterate del gene e, pertanto, la malattia.

È importante segnalare che le mutazioni che colpiscono i geni del cromosoma X di solito sono recessive nelle donne (in quanto le donne hanno due copie del cromosoma X). In media, il 50% dei figli maschi di una donna portatrice di una mutazione nel cromosoma X saranno colpiti da una malattia ereditaria. Gli uomini, tuttavia, dispongono solamente di una copia del cromosoma X e, di conseguenza, se ereditano un gene difettoso in questo cromosoma, non avranno alcuna copia del gene che funziona correttamente, per cui potrebbero sviluppare sintomi di una malattia ereditaria.

Il test GeneSeeker è uno studio genetico dei portatori che permette l'analisi di migliaia di mutazioni responsabili di centinaia di gravi disturbi ereditari autosomici recessivi e legati al cromosoma X. Il test GeneSeeker identifica di quali malattie genetiche è portatrice una persona. Non è infrequente scoprire che siamo portatori di un gene mutato, anche quando non esistono precedenti famigliari di malattia genetica. Di fatto gli studi scientifici più recenti stimano che, in media, la maggior parte delle persone sono portatrici sane di due o tre malattie.

Quando si realizza il test GeneSeeker prima del concepimento a uomini e donne che desiderano avere figli con le proprie cellule riproduttive, il risultato può contribuire a identificare le coppie con un rischio particolarmente alto di trasmettere una malattia genetica alla prole. Con questo tipo di risultati, ci sono varie opzioni disponibili per ridurre il rischio di avere un figlio colpito dalla malattia, inclusi i test genetici preimpianto (PGT, secondo la sigla in inglese), i test prenatali o altre soluzioni progettate per ridurre il rischio.

In coppie che stanno valutando la possibilità di sottoporsi a un trattamento di procreazione medicalmente assistita con gameti (ovuli o spermatozoi) donati, la realizzazione del test GeneSeeker nel paziente che utilizzerà gameti propri, permette di assegnare donatori senza coincidenze nelle malattie di cui sono portatori. In questo modo, si riduce il rischio procreativo nelle coppie.

Nel caso delle donazioni di gameti, permette di studiare i donatori allo scopo di identificare se esistono mutazioni genetiche con il potenziale di provocare disturbi ereditari nella prole provocati da questi gameti donati. Salvo in casi eccezionali, le informazioni ricavate dal test GeneSeeker non sono di importanza medica per i donatori. Ciò si deve al fatto che la maggior parte delle mutazioni rilevate sono associate a malattie recessive, per cui la mutazione o le mutazioni non sono associate ad alcun sintomo. Tuttavia, le informazioni ricavate potrebbero rivelarsi importanti in futuro, quando vorranno avere figli propri. Un metodo adottato dalle cliniche FIV e dalle banche di donatori per incrementare le possibilità di una gravidanza sana e per rilevare il rischio di trasmettere determinate mutazioni associate a malattie gravi è offrire ai propri pazienti il test GeneSeeker e di realizzarlo sui donatori.

II. LISTE DI GENI VARIANTI ANALIZZATI DA GENESEEKER

GeneSeeker non studia tutti i geni del genoma umano, né verifica tutte le varianti possibili all'interno dei geni analizzati. L'analisi varierà in funzione del pannello di geni selezionato. È possibile consultare una discriminazione dei geni e delle varianti analizzate nei test GeneSeeker Essential sul seguente sito web:

<https://junogenetics.eu/our-tests/gene-seeker/>

L'elenco dei geni, le loro varianti e relativo impatto sulla salute potranno variare in futuro in base agli approfondimenti e scoperte da parte della comunità scientifica. I risultati presentati sui referti rilasciati mostrano il miglior esito possibile, in base alle informazioni di massima precisione disponibili al momento della realizzazione del test.

III. PER CHI E IN QUALI CASI È INDICATO IL TEST GENESEEKER

Il test può essere utilizzato da coppie per determinarne il rischio di trasmettere determinate mutazioni associate a disturbi gravi.

Questo test è particolarmente raccomandato da parte delle cliniche FIV, dalla banca di gameti e dai laboratori alle coppie ad alto rischio di presentare malattie mendeliane recessive, come le persone provenienti da comunità con elevati livelli di consanguineità.

Possono essere realizzati anche per determinare se i donatori di gameti sono portatori allo scopo di garantire che il ricevente sia compatibile e ridurre al minimo il rischio di generare prole colpita dalle malattie in questione.

Questo test può essere realizzato in coppie sane, non colpite da alcuna malattia genetica ma che abbiano precedenti famigliari di malattie di origine genetica e che dunque mirano a ridurre al minimo il rischio di trasmettere determinate mutazioni associate a gravi malattie.

Nelle coppie sane senza precedenti famigliari di malattie genetiche, o con precedenti famigliari non noti, il test può essere egualmente utile per ridurre al minimo il rischio di trasmissione di queste mutazioni alla prole.

IV. IL TRATTAMENTO

Per l'analisi GeneSeeker si preleva un campione di sangue con tecnica standard che comporta un rischio minimo o nullo per la salute. Solo nei casi previamente concordati, il prelievo del campione può avvenire mediante saliva o tampone orale.

Dopo aver realizzato il test genetico, i campioni verranno conservati in modo da poter realizzare analisi posteriori e verificare i risultati in caso di necessità.

Il test si realizza nel seguente modo:

1. Si preleva un campione di sangue.
2. Il DNA si estrae dalle cellule del campione ricevuto.
3. Il DNA si analizza mediante una tecnologia nota come "sequenziamento massivo in parallelo" (NGS, secondo la sigla in inglese) che esamina le regioni genetiche in cui di solito sono situate le mutazioni. È disponibile una lista aggiornata dei geni esaminati sul sito web di JUNO GENETICS (si veda la sezione II del presente documento per maggiori informazioni).
4. Si realizzano anche test complementari in determinati geni secondo il test selezionato (p. es. *CYP21A2*, *HBA1/2*, *SMN1*, *DMD*, *F8* e *FMR1*). Sul sito web di JUNO GENETICS è disponibile una lista aggiornata (si veda la sezione II del presente documento per maggiori informazioni).
5. I dati ricavati con NGS vengono analizzati con un sistema informatico e personale specializzato di JUNO GENETICS. Si comparano con i valori di riferimento della nostra banca dati per aiutarci a distinguere tra mutazioni normali nella sequenza di DNA e mutazioni responsabili dei disturbi ereditari.
6. I risultati vengono forniti in un rapporto. Se i pazienti si sottopongono a un ciclo di procreazione medicalmente assistita i gameti propri (ovulo + sperma), il team medico utilizzerà le informazioni del test per realizzare una comparazione genetica ed escludere che in entrambi i soggetti i geni compromessi coincidano. Se effettivamente sono compromessi gli stessi geni, il team medico realizzerà un consulto genetico per cercare soluzioni alternative, come il test genetico preimpianto degli embrioni (PGT). Se i pazienti si sottopongono a un ciclo di procreazione assistita con un donatore di gameti, il team medico utilizzerà i dati raccolti per scegliere il donatore più idoneo ed evitare di selezionare un donatore con gli stessi geni compromessi.

V. RISULTATI

I risultati dei test e delle analisi genetiche vanno interpretati in un contesto in cui siano stati realizzati test di laboratorio supplementari, analisi dei precedenti famigliari e raccolta di ulteriori dati clinici. È raccomandato il consulto genetico allo scopo di valutare le conseguenze dei risultati dei test.

I risultati del test GeneSeeker possono includere quanto segue:

+ MUTAZIONE NON RILEVATA:

Nei geni analizzati non sono state trovate mutazioni che possono provocare una malattia ereditaria. Ciò riduce significativamente la probabilità che la futura prole sia colpita da una malattia associata ai geni analizzati. Tuttavia, il test non è in grado di rilevare tutte le possibili mutazioni nei geni analizzati e, di conseguenza, il fattore di rischio non corrisponde a zero (si possono consultare i limiti del test nel presente documento, più avanti).

+ MUTAZIONE RILEVATA (per malattie autosomiche recessive):

È stata identificata una variazione nella sequenza di DNA (una mutazione) in uno o più dei geni analizzati. Nella maggior parte dei casi, questo risultato non avrà conseguenze cliniche dirette per il portatore stesso. Tuttavia, per ciascun gene con una mutazione, esiste una probabilità del 50% che la copia difettosa del gene sia trasmessa a un figlio. Se l'altro genitore presenta egualmente la mutazione nello stesso gene, esiste un rischio elevato che i figli della coppia siano colpiti da una malattia genetica (circa un 25% del rischio per ciascun gene, quando entrambi i genitori sono portatori della mutazione). Si raccomanda questo test a qualsiasi coppia che stia programmando di

formare una famiglia, o a qualsiasi donatore di gameti, per ottenere maggiori informazioni sul rischio di avere un figlio con un disturbo di origine genetico.

Si raccomanda caldamente che i risultati di questo test vengano discussi con un consulente genetico, o con un altro professionista sanitario qualificato, in modo da poter comprendere pienamente le conseguenze per la salute di qualsiasi mutazione rilevata.

+ MUTAZIONE RILEVATA (per malattie vincolate al cromosoma X e quando la paziente è donna):

È stata rilevata una variazione nella sequenza di DNA (una mutazione) in uno o più dei geni esaminati. Nella maggior parte dei casi, questo risultato non avrà conseguenze cliniche dirette per l'individuo portatore. Tuttavia, per ciascun gene con una mutazione, esiste una probabilità del 50% che la copia difettosa del gene sia trasmessa a uno dei figli. È giustificabile la previsione che i figli maschi che ereditano la mutazione sviluppino la malattia ereditaria e che, in alcuni casi, anche le figlie possano presentare dei sintomi. Si raccomanda caldamente che i risultati di questo test vengano analizzati con un consulente genetico, o con un altro professionista sanitario qualificato, in modo da poter comprendere pienamente le conseguenze per la salute delle mutazioni rilevate.

+ Senza risultato (NO Call):

L'elenco delle varianti per le quali non è stato possibile ottenere un risultato a causa del sequenziamento del DNA insufficiente o di pessima qualità.

VI. LIMITI DEL TEST GENESEEKER E PUNTI IMPORTANTI DI CUI TENERE CONTO

Bisogna tenere in considerazione che è possibile che GeneSeeker non arrivi ad analizzare correttamente tutte le mutazioni. Qualsiasi mutazione per la quale non sia stato possibile ottenere risultati adeguati si includerà nel rapporto GeneSeeker rilasciato da JUNO GENETICS come "Senza risultato", 'no calls'. Queste mutazioni vanno considerate come non analizzate.

La tecnologia NGS che utilizziamo per questo test non ci permette di identificare tutte le mutazioni possibili. Per esempio, non si possono identificare le mutazioni risultanti da riordinamenti importanti del DNA (delezioni, inserimenti o inversioni significative), né le espansioni di triplette di nucleotidi, né le mutazioni in regioni geniche che non si stanno studiando specificamente.

GeneSeeker analizza molti geni responsabili delle malattie ereditarie, ma è importante tenere in considerazione che esistono altri geni non analizzati dal GeneSeeker che potrebbero egualmente provocare malattie ereditarie. Inoltre, GeneSeeker, pur essendo in grado di identificare molte delle mutazioni più comuni nei geni che analizza, non esegue una valutazione totale di ciascun gene e non è in grado di identificare tutte le mutazioni possibili. Non è un caso molto frequente, ma può succedere che GeneSeeker non rilevi una mutazione, anche quando la cerca specificamente. Pertanto, continua a essere possibile che una coppia (o un paziente e un donatore di sperma/una donatrice di ovuli) abbia un figlio colpito da una malattia, sebbene il GeneSeeker indichi che il rischio di trasmissione di malattie ereditarie della coppia è basso.

Le malattie mitocondriali e le malattie con un modello ereditario dominante, multifattoriale o digenetico non si analizzano con GeneSeeker, salvo che non venga indicato il contrario. È poco probabile che si rilevino le mutazioni che sono presenti solo in alcune cellule dell'organismo e non in tutte (il fenomeno noto come "mosaicismo"); se le cellule della catena germinale (spermatozoi od ovuli) sono colpite dal mosaicismo, esiste il rischio che la malattia venga trasmessa alla prole.

Sebbene la grande maggioranza delle mutazioni identificate dal GeneSeeker siano di tipo recessivo, alcune di esse possono comportarsi in forma "dominante"; ciò significa dunque che un portatore della mutazione può presentare sintomi clinici, o correre il rischio di sviluppare le malattie in futuro.

GeneSeeker identifica una serie di mutazioni che colpiscono i geni del cromosoma X. Queste mutazioni sono di interesse primario quando si tratta di generare figli maschi che hanno solo la copia del cromosoma X, per cui non dispongono di una seconda copia di nessuno dei geni in grado di compensare le funzioni del gene mutato. Ciò nonostante, in alcuni casi è possibile che i portatori di un gene mutato nel cromosoma X, o le loro figlie, presentino alcuni sintomi della malattia.

È importante che l'interpretazione delle varianti si basi su prove mediche e sugli ultimi progressi scientifici. Di per sé, l'interpretazione di varianti è un processo dinamico che può cambiare con il tempo, nella misura in cui si dispone di ulteriori prove. Inoltre, certe varianti sono classificate come "varianti di significato sconosciuto" (VUS) quando, per la tipologia della variazione nella sequenza genetica, l'associazione con il rischio di malattia non è chiara nel momento in cui si realizza l'analisi. GeneSeeker ci offre informazioni solo sulle varianti patogene e con probabilità di essere patogene, non sulle VUS.

La presenza di polimorfismo di bassa frequenza (mutazioni rare nella sequenza del DNA) può impedire talora l'analisi di una copia di un gene, il che significa che possiamo ricavare risultati solo dall'altra copia. Allo stesso modo, la presenza di pseudogeni (zone della sequenza di DNA che sembrano molto simili a un gene) può egualmente fuorviare l'analisi. Entrambe le circostanze possono dar luogo a falsi negativi o falsi positivi.

Il test GeneSeeker è molto affidabile (>99% di precisione per le mutazioni analizzate) ma esistono numerosi fattori che possono influire sulla precisione dei risultati, alcuni dei quali sono stati descritti precedentemente. Come avviene per qualsiasi test di laboratorio, esiste una minima possibilità che i risultati siano inesatti a causa di errori umani durante il prelievo o il trattamento dei campioni, a causa di apparecchiature o materiali da laboratorio difettosi o in seguito alla contaminazione dei campioni con altre cellule o materiale genetico

esterno, per il mancato adempimento delle condizioni pre-analitiche stabilite per garantire la validità dei risultati, e via dicendo. Pertanto, i risultati non vanno considerati definitivi e vanno sempre analizzati in combinazione con gli esiti di altri test e/o informazioni mediche supplementari.

Si considera che le coppie senza mutazioni negli stessi geni siano soggette a un rischio basso di generare prole con malattie, ma il livello di rischio comunque non corrisponde mai a zero. Allo stesso modo, l'uso dei dati ricavati attraverso il GeneSeeker per evitare combinazioni di pazienti e donatori con mutazioni nello stesso gene ridurrà la possibilità di avere figli malati, ma non può escluderlo del tutto.

Esistono determinate ragioni mediche per cui GeneSeeker può non essere idoneo per alcuni pazienti e i medici dovranno tenerle in considerazione prima di raccomandare/richiedere il test. Un esempio è il caso del chimerismo, ovvero di individui che sottoponendosi al test rivelano che nel loro corpo sono presenti popolazioni di geni appartenenti a due individui geneticamente differenti. Questa condizione può essere congenita (di solito a seguito di una rara fusione di due embrioni gemelli in una fase molto precoce del loro sviluppo), o può svilupparsi temporaneamente (ad esempio attraverso una trasfusione di sangue) o permanentemente (ad esempio a seguito di un trapianto di midollo osseo). È importante tenere in considerazione che tali circostanze produrranno probabilmente risultati inattendibili. Il ricorso a un campione di saliva al posto del sangue può aiutare a ottenere risultati più accurati in determinate situazioni, ma non è raccomandato per tutti i casi. JUNO GENETICS può fornire ulteriori informazioni su richiesta.

VII. ACCESSO AI RISULTATI DEI TEST GENESEEKER

Destinatari dei risultati della prova scelta

Per quanto riguarda i risultati del mio test GeneSeeker, la mia preferenza è la seguente (scegliere una delle seguenti opzioni):

- Sì, desidero ricevere le conclusioni finali:** Desidero che la clinica alla quale ho richiesto il test GeneSeeker mi informi delle sue conclusioni, sapendo che questi risultati potrebbero rivelare informazioni sul mio rischio di soffrire di uno o più dei disturbi gravi analizzati e/o sul mio rischio di trasmettere anomalie genetiche ai miei figli, anche se attualmente io non presenti alcun sintomo di tali disturbi. I risultati del test GeneSeeker saranno disponibili e consegnati entro 4 settimane circa. Circa il 2% dei campioni può richiedere altri 7 giorni di calendario per confermare determinate mutazioni.
- NO, non desidero ricevere alcun tipo di informazione:** Non voglio avere accesso ai miei risultati, né voglio ricevere informazioni su di essi. Tuttavia, comprendo che, se le informazioni sono necessarie per prevenire gravi danni alla mia salute, io o un rappresentante legalmente autorizzato potremo venirci informati ai sensi dell'articolo 49.2 della legge 14/2007. In ogni caso, la comunicazione si limiterebbe esclusivamente ai dati necessari per la suddetta finalità. Si prega di fornire i dati di contatto della persona autorizzata o del rappresentante da contattare ai fini di cui sopra.

Notifica dei risultati dopo eventuali progressi che estendono le capacità del test

Qualora in futuro il pannello di geni e/o le varianti di cui ho ricevuto inizialmente informazioni venissero ampliati, ciò sarebbe fatto analizzando i dati grezzi già ottenuti attraverso l'analisi genetica effettuata in precedenza,

La mia preferenza sarebbe la seguente (scegliere una delle seguenti opzioni):

- Desidero** che il team medico si metta in contatto con me per informarmi in merito ai risultati aggiornati. Nel caso in cui si estenda la lista di geni e/o varianti analizzati, mi si informerà in merito alla nuova lista di geni e varianti analizzati.
- Non desidero** ricevere nuove informazioni su ulteriori dati clinici. Ciò nonostante, richiedo che qualora le informazioni fossero necessarie per evitare gravi danni per la mia salute, o quella dei miei famigliari biologici, mi si informerà personalmente o attraverso un rappresentante legalmente autorizzato. In ogni caso, la comunicazione si limiterebbe esclusivamente ai dati necessari per la suddetta finalità.

Si prega di fornire i dati di contatto della persona autorizzata o del rappresentante da contattare ai fini di cui sopra.

In ogni caso, dichiaro di aver ricevuto una consulenza genetica adeguata da parte del personale qualificato della clinica che ho visitato. Mi hanno fornito informazioni sull'importanza del test, comprese le possibili opzioni che potrebbero essere offerte in base ai risultati ottenuti, e comprendo che il personale resta a mia disposizione per risolvere qualsiasi dubbio io possa avere e offrire ulteriori consigli genetici di cui potrei aver bisogno una volta che i risultati del mio test GeneSeeker saranno disponibili.

Tenendo in considerazione la mia cartella clinica e quella della mia famiglia, se sospetto che io o uno dei miei parenti stretti possa soffrire di una malattia ereditaria, o se sono a conoscenza di una diagnosi o di un risultato di un test che potrebbe indicare un grave rischio, mi impegno a informare immediatamente il medico curante. Ciò è molto importante perché il test GeneSeeker potrebbe non cercare la mutazione specifica potenzialmente presente nella mia famiglia e tale circostanza potrebbe portare a un falso negativo.

VIII. INFORMAZIONI FINANZIARIE

I prezzi e le condizioni applicati dal centro per l'esecuzione di questi test, se del caso, saranno spiegati nel centro indicato dal GeneSeeker.

Il laboratorio JUNO GENETICS non offre il test GeneSeeker direttamente ai pazienti, pertanto non sarà in grado di fornire alcun tipo di preventivo o costo approssimativo del servizio.

**IX. ASPETTI GIURIDICI GENERALI DELLA PROCREAZIONE MEDICALMENTE ASSISTITA
E INFORMAZIONI SPECIFICHE SUI TEST DI RILEVAMENTO DEI PORTATORI**

Il campione biologico, assieme ai dati personali necessari per la prestazione del servizio, sarà inviato per l'analisi alle installazioni di Juno Genetics España, S. L., presso il Parco tecnologico di Paterna (46980), Valencia, España, Ronda de Guglielmo Marconi, 11, edificio A, secondo piano, locali A-1-2 e A-2-2. Le analisi genetiche del campione verranno svolte secondo quanto stabilito dalle pertinenti leggi spagnole, in particolare la Legge 14/2006 sulle tecniche di procreazione umana medicalmente assistita e la Legge 14/2007 sulla ricerca biomedica.

Fermo restando quanto sopra, La informiamo che in caso di qualsiasi impedimento o incidente temporaneo in questo Laboratorio che possa ritardare l'esito del Suo test (ad esempio: guasto alle apparecchiature di analisi genetica, fermi di manutenzione tecnica, interruzioni nella fornitura di mezzi, ecc.), al fine di fornire il servizio promesso e ottenere il risultato dell'analisi nel più breve tempo possibile, il Suo campione e i dati personali necessari per la fornitura del servizio saranno inviati al laboratorio JUNO GENETICS Ltd, Regno Unito o altri laboratori omologati, senza alcun costo aggiuntivo. In questo caso, il risultato dell'analisi del Suo campione rilasciato da questo Laboratorio, che avrà effettuato il test in conformità con le disposizioni della Legge sui tessuti umani del 2004, sarà registrato nel rapporto che Le verrà inviato.

Se il test, o solo una parte di esso, non dovesse poter essere eseguito in uno dei suddetti laboratori, JUNO GENETICS si riserva il diritto di effettuare l'analisi in un altro laboratorio dell'Unione europea, che offra la massima garanzia di qualità e riservatezza nel trattamento dei campioni e nei risultati ottenuti. Tale circostanza verrà indicata nel referto finale che verrà emesso.

In qualsiasi caso, sarà applicabile la Convenzione di Oviedo sui Diritti Umani e Biomedicina del 1997, che determina che la diagnosi medica e di ricerca delle condizioni genetiche potranno realizzarsi solamente qualora il soggetto riceva adeguata consulenza genetica.

Nel caso in cui la realizzazione del suddetto test sia stata prescritta da un paese che non sia la Spagna, il professionista o clinica che la richiedono avranno la responsabilità che sia il test, sia la relativa applicazione, nel caso specifico, siano conformi a quanto previsto dalle pertinenti norme nazionali o regionali, oltre che della comunicazione al soggetto interessato di qualsiasi aspetto particolarmente importante contemplato dalla suddetta legislazione.

X. PRIVACY, ARCHIVIAZIONE E UTILIZZO DEI DATI PER I CAMPIONI DEL TEST

La privacy del paziente e del donatore è una priorità per JUNO GENETICS. Tutte le informazioni personali e i risultati genetici sono strettamente confidenziali. Le uniche persone che possono accedere a tali informazioni sono il personale della clinica di procreazione assistita, il laboratorio JUNO GENETICS che analizza il campione e le autorità competenti se richiesto dalla legislazione della giurisdizione competente.

In conformità con l'attuale regolamento sulla protezione dei dati (UE) 2016/679 del Parlamento europeo e del Consiglio, del 27 aprile 2016, relativo alla protezione delle persone fisiche con riguardo al trattamento dei dati personali e alla libera circolazione di tali dati, nonché alle leggi nazionali sulla protezione dei dati, come la Legge organica 3/2018, del 5 dicembre sulla Protezione dei dati personali e garanzia dei diritti digitali applicabile in Spagna e, se del caso, la Legge sulla protezione dei dati del Regno Unito 2018, qualora Lei lo desiderasse, potrà esercitare il diritto di accesso, rettifica, cancellazione e revoca del consenso concesso e limitare il trattamento dei Suoi dati, oltre ad avere diritto alla portabilità e a non essere soggetto a una decisione basata unicamente sul trattamento automatizzato dei Suoi dati. Potrà esercitare i suddetti diritti scrivendo al seguente indirizzo:

- JUNO GENETICS España, S. L., Parque tecnológico de Paterna (46980), Valencia, España, Ronda de Guglielmo Marconi, 11, edificio A, secondo piano, locali A-1-2 e A-2-2 (nel caso in cui le Sue analisi si realizzassero in tale laboratorio).
- JUNO GENETICS Ltd., Hayakawa Building Heatley Road Oxford Science Park Oxford OX4 4GB, Regno Unito (se il test viene eseguito in questo laboratorio a causa di circostanze eccezionali, come indicato in questo documento).
- E in entrambi i casi, è possibile contattare il Garante della protezione dei dati di JUNO GENETICS all'indirizzo: Juno.DPO@junogenetics.com

I dati personali saranno trattati esclusivamente per i seguenti scopi: (1) ottemperare agli obblighi derivanti dalla prestazione dei servizi richiesti (liceità basata sugli articoli 6.1.b. e 9.2.h del RGPD); (2) rivedere e garantire la qualità dei servizi forniti (audit interni, controlli di qualità, studi di convalida di laboratorio la cui liceità si basa sull'articolo 6.1.f del RGPD); (3) scopi educativi/formativi, quando i dati sono soggetti ad anonimizzazione previamente realizzata e costante, mediante la quale viene resa impossibile l'identificazione del paziente in questione; (4) scopi di ricerca, pubblicazioni scientifiche e presentazioni, soggette all'anonimizzazione previamente realizzata e costante, garantendo così l'impossibilità di identificazione dei soggetti di tali dati. L'indagine sarà condotta in conformità con il regolamento generale sulla protezione dei dati e le leggi nazionali sulla protezione dei dati; (5) dare una risposta personalizzata ai quesiti o suggerimenti sollevati dal paziente richiedente il test e verificare che il test sia stato eseguito correttamente e che i dubbi siano stati risolti (legittimazione basata sull'articolo 6.1.b del RGPD); e (6) seguire i pazienti in futuro per ottenere informazioni sul servizio ricevuto (liceità basata sull'art. 6.1.f del RGPD). I dati saranno conservati per un minimo di cinque anni, a meno che le leggi locali della giurisdizione competente non indichino diversamente. Infine, La informiamo che, nel caso in cui ritenga che i Suoi diritti in materia di protezione dei dati non siano stati rispettati, potrà presentare un reclamo presso il Garante della protezione dei dati competente.

In aggiunta a quanto sopra, JUNO GENETICS comunicherà i risultati del test solo al Suo medico, a meno che Lei (o una persona legalmente autorizzata ad agire per Suo conto) non specifichi altrimenti per iscritto, o salvo su ingiunzione legale.

Destinatari dei dati

Al fine di migliorare la ricerca e lo sviluppo delle tecniche di procreazione medicalmente assistita, i dati personali e genetici potranno essere consultati da altri centri o entità del gruppo nei casi in cui le informazioni derivanti dai test effettuati siano suscettibili di essere utilizzate in studi clinici da uno qualsiasi di tali soggetti conformemente indicato nel Regolamento generale sulla protezione dei dati e nelle legislazioni nazionali in materia di protezione dei dati. A tal fine, La informiamo che qualsiasi dato che possa rivelare la sua identità personale e/o quella della sua famiglia sarà dissociato, trattato con assoluta riservatezza e solo per le finalità di ricerca e sviluppo in relazione ai servizi prestati dal gruppo, implementando le misure di sicurezza necessarie per garantire la sicurezza e la riservatezza dei dati.

In relazione alla comunicazione di dati a scopo di ricerca e sviluppo nelle imprese di JUNO GENETICS

- Sì, desidero che JUNO GENETICS condivida le mie informazioni per scopi di ricerca e sviluppo.
- NO, non voglio che JUNO GENETICS condivida le mie informazioni per scopi di ricerca e sviluppo.

XI. AUTORIZZAZIONE ALL'USO DEI CAMPIONI IN ECCESSO O SCARTATI PER L'OTTIMIZZAZIONE E LA CONVALIDA DI NUOVI TEST

Per JUNO GENETICS è molto importante avere la possibilità di utilizzare campioni in eccesso o scartati per ottimizzare o convalidare nuovi test e sviluppare nuove metodologie di analisi, comprese le nuove tecnologie basate sullo sviluppo di applicazioni di Intelligenza Artificiale in modo che tali sviluppi e miglioramenti possano essere d'aiuto in futuro per altre COPPIE, per casi simili al Suo. Utilizzeremo tali campioni per questo scopo solo qualora Lei ci autorizzi a farlo, e saranno sempre utilizzati in via anonima e in cieco, pertanto non sarà possibile informarla in merito a eventuali scoperte. Ciò avverrà esclusivamente presso il laboratorio di JUNO GENETICS.

I risultati clinici, le informazioni e i dati grezzi possono essere rivisti e/o rielaborati per future pubblicazioni e presentazioni scientifiche. Tali dati saranno sempre previamente anonimizzati, per garantire che in nessun caso il soggetto possa essere identificato. Tutti i trattamenti e le procedure saranno effettuati in conformità con il Regolamento generale sulla protezione dei dati e le leggi nazionali sulla protezione dei dati.

Comprendo anche che JUNO GENETICS può utilizzare le informazioni risultanti per la pubblicazione scientifica o la presentazione dei risultati, una volta che tutte le informazioni personali sono state rese anonime.

Comprendo e accetto che, poiché tutte le informazioni saranno rese anonime in anticipo, non potrò mai accedere a nuovi risultati o scoperte, né ora né in futuro, né potrò ottenere alcun beneficio economico da pubblicazioni o presentazioni, e non sarò compensato per alcuno sviluppo di prodotto risultante.

XII. DOPO AVER LETTO E COMPRESO LE INFORMAZIONI DI CUI SOPRA, CI È STATO COMUNICATO CHE:

- Mi è stato detto che non ho alcun obbligo di sottopormi a questa analisi genetica; presto, pertanto, il mio consenso liberamente e volontariamente.
- L'idoneità, la procedura, lo scopo, le limitazioni, i rischi e le complicazioni del test di screening genetico proposto.
- I risultati del mio test possono rivelare una variante genetica dal significato incerto (VUS). I miei dati possono essere condivisi per determinare se tale variante è significativa e ciò comporta il confronto con la stessa variante in altri pazienti, sia in Spagna che in altri paesi. Qualsiasi dato condiviso sarà reso anonimo in modo da non poter essere collegato a nessun paziente. Riconosco che l'interpretazione dei miei risultati può evolvere nel tempo man mano che si ottengono più prove da altri casi.
- I risultati di questo test potranno essere analizzati dalla clinica FIV o dalla banca dei donatori per confrontare i profili genetici dei pazienti o dei donatori al fine di confermare che non sono identificate mutazioni negli stessi geni.
- Le procedure possono essere annullate in qualsiasi fase, sia per motivi medici, sia su richiesta del soggetto del test.
- È prassi comune nei laboratori di analisi genetica conservare il DNA estratto dai campioni, anche dopo la conclusione del test in corso. Il mio campione una volta convalidato può essere utilizzato come "controllo di qualità" in altri test genetici. La metodologia di estrazione del DNA o dei "dati grezzi" generati può renderne impraticabile l'utilizzo da parte di laboratori terzi.
- Sia i risultati del mio test che il relativo referto entreranno a far parte della mia cartella clinica.
- Gli operatori sanitari che mi hanno assistito sono a mia disposizione per fornirmi qualsiasi informazione supplementare che potrebbe non essere del tutto chiara.

Ho compreso le spiegazioni che mi sono state fornite in un linguaggio chiaro e semplice. Nel caso in cui il test sia stato effettuato nel contesto di un trattamento di procreazione medicalmente assistita, il medico con cui ho avuto un colloquio nella clinica di cui sono paziente mi ha permesso di effettuare tutte le osservazioni, mi ha chiarito tutti i dubbi che gli ho sottoposto e mi ha spiegato le implicazioni degli eventuali risultati del test.

Capisco anche che posso revocare il consenso che sto manifestando nel presente in qualsiasi momento e senza dover dare spiegazioni. Pertanto, manifesto la mia soddisfazione riguardo le informazioni ricevute e comprendo la portata e i rischi del trattamento.

INFORMAZIONI SPECIFICHE PER I DONATORI:

- Mi è stato riferito che il profilo genetico ottenuto a seguito dell'esame del sangue serve principalmente a valutare la compatibilità dei gameti donati con i pazienti beneficiari di tale donazione.
- In alcuni casi i profili genetici identificati possono rendere impossibile l'uso dei gameti donati in qualsiasi processo di donazione. Ad esempio, mutazioni identificate in geni situati sul cromosoma X. In tali casi la clinica FIV o la banca dei donatori potranno escludermi come donatore/donatrice.
- Si ricorda che il rifiuto a sottoporsi a questo test genetico non può comportare automaticamente l'esclusione dal programma di donazione da parte della clinica FIV o della banca di donatori a cui si sta partecipando.

XIII. DATI DEI PAZIENTI E DEL PERSONALE SANITARIO AUTORIZZATO

Nome del PAZIENTE	Numero di identificazione del PAZIENTE	Data di nascita del PAZIENTE

Domicilio del paziente

--

Autorizzazione:

Dopo aver letto TUTTO il documento, comprendente in totale 8 pagine e 13 (XIII) paragrafi, autorizzo il personale di JUNO GENETICS ESPAÑA a sottoporre il mio campione al test di portatori proposto, per il pannello di geni/varianti scelto.

Firma e data

--

Nome del PERSONALE SANITARIO AUTORIZZATO	N. iscrizione Ordine	Data e firma

Dichiaro che:

Ho spiegato i contenuti di questi test e i relativi rischi e ho chiarito i dubbi e risposto alle domande che l'interessato mi ha rivolto. Mi impegno inoltre a prestare la necessaria consulenza genetica posteriore in funzione dei risultati del test

--