

	<b>NOTA INFORMATIVA PER L'ANALISI DI PANNELLI GENETICI MEDIANTE NEXT GENERATION SEQUENCING E TRATTAMENTO DEI DATI PERSONALI</b>	MOD PAZ 2.1.9 Rev02 18.06.2025
		Pag. 1 di 3

## 1. CHE COSA È L'ANALISI DI PANNELLI GENETICI MEDIANTE NGS?

L'**Analisi di Pannelli Genetici mediante NGS** è una nuova analisi genetica a fini diagnostici basata sul sequenziamento (cioè la "lettura") dell'intero esoma. L'esoma rappresenta l'insieme delle porzioni del nostro genoma (l'intero corredo genetico ereditato dai genitori) che fornisce "istruzioni" per fabbricare le proteine dell'organismo. Sebbene corrisponda ad appena l'1-2% del genoma, è nell'esoma che avviene la quasi totalità delle mutazioni (oltre l'85%) associate a malattie genetiche.

Il test è in grado di valutare, simultaneamente ed integralmente, oltre 20,000 geni nello stesso individuo. Pertanto, differisce dalle analisi genetiche "tradizionali" che analizzano numeri ristretti di mutazioni o geni, ed i cui risultati spesso risultano inconclusivi a fini diagnostici a causa della complessità genetica delle patologie in oggetto.

Questa analisi si distingue anche da altri servizi basati su analoghe tecnologie di sequenziamento del DNA di nuova generazione, sia per l'accuratezza analitica (ogni posizione sul DNA viene valutata in media circa 90 volte), sia per l'approccio interpretativo, che si basa sulla valutazione di una serie di banche dati e sull'impiego di criteri analitici alternativi (*Phenotype-driven analysis*).

## 2. COME VIENE SVOLTA L'ANALISI?

L'analisi viene effettuata da R&I GENETICS Srl, un laboratorio di diagnostica genetica, con lunga esperienza in diagnostica molecolare, accreditato con il Sistema Sanitario Regionale al servizio di ospedali ed altre strutture sanitarie.

L'analisi richiede un prelievo di una piccola quantità di sangue periferico o saliva del paziente (per le quantità necessarie, seguire le istruzioni del laboratorio) e, talvolta, anche dei genitori o familiari stretti. Dal campione viene estratto il DNA necessario per il sequenziamento tramite la tecnica del "*Next generation sequencing*". Una volta ottenute le sequenze, queste vengono analizzate ed interpretate in funzione dei più recenti dati genetici presenti nella letteratura medico-scientifica internazionale, riguardo alle patologie o alla sintomatologia in questione.

La loro interpretazione avviene attraverso la ricerca di *mutazioni in geni riconosciuti* avere rilevanza clinica nelle patologie in questione (ricerca focalizzata su pannelli "geni-malattia").

## 3. QUALI SONO I POSSIBILI RISULTATI DELL'ANALISI? IN CHE TEMPI?

I possibili risultati di un'analisi genetica basata sul sequenziamento con la metodologia NGS sono:

- Risultato Positivo Identificazione di una o più alterazioni genetiche (mutazioni) note essere responsabili della condizione patologica in questione
- Risultato Incerto Identificazione di una o più alterazioni genetiche che, sulla base delle attuali conoscenze scientifiche, hanno significato clinico incerto o non chiaro in relazione alla condizione patologica in questione (*vedi paragrafo 4*).
- Risultato Negativo Nessuna alterazione genetica identificata che, sulla base delle attuali conoscenze scientifiche, possa spiegare la condizione patologica in questione (*vedi paragrafo 4*).

L'emissione del referto da parte del Laboratorio può avvenire tra i 60 e i 120 giorni dall'arrivo del campione, a seconda del pannello genetico richiesto e/o dell'eventuale urgenza. Il referto verrà inviato esclusivamente al Medico che ha richiesto l'analisi o alla Struttura sanitaria alla quale appartiene. Esso conterrà, oltre al risultato, anche la lista dei geni presi in considerazione ed i relativi dettagli informativi.

## 4. QUALE È L'IMPATTO DELLE CONOSCENZE SCIENTIFICHE?

L'interpretazione delle varianti genetiche, e quindi il risultato dell'analisi, si basa sulle conoscenze scientifiche disponibili al momento dell'analisi. Tuttavia, le conoscenze sulla funzione dei geni e delle loro varianti nelle malattie stanno aumentando rapidamente. È possibile che, al momento dell'analisi, la causa genetica alla base della condizione patologica in questione non sia ancora stata individuata, ma che possa essere identificata con il progredire delle conoscenze. Analogamente, ad una variante genetica definita oggi "di significato sconosciuto o incerto" potrebbe, nell'immediato futuro, essere attribuita rilevanza clinica. A tale riguardo, R&I GENETICS, nel caso di risultati incerti o negativi, continuerà ad aggiornare, sulla base di nuove conoscenze scientifiche ed in collaborazione con il Medico richiedente, l'interpretazione dei dati dell'analisi. Qualora si rendessero disponibili nuove informazioni, il medico che ha richiesto l'analisi si metterà in contatto con il paziente o i suoi familiari.

	<b>NOTA INFORMATIVA PER L'ANALISI DI PANNELLI GENETICI MEDIANTE NEXT GENERATION SEQUENCING E TRATTAMENTO DEI DATI PERSONALI</b>	MOD PAZ 2.1.9 Rev02 18.06.2025
		Pag. 2 di 3

## 5. QUALI SONO I LIMITI DELL'ANALISI?

Pur assicurando il rilevamento di oltre l'85% di tutte le variazioni di rilevanza clinica sull'intero corredo genetico di un individuo, come tutte le tecniche analitiche, il test presenta dei limiti di tipo tecnico:

- Rileva *solo* le varianti presenti nella regione codificante dei geni e che compromettono la funzione proteica.
- Rileva unicamente mutazioni di tipo puntiforme, insieme a piccole inserzioni o delezioni nel DNA. Altri tipi di alterazioni del DNA non vengono rilevate e varianti del numero di copie degli esoni dei geni considerati.
- Piccole porzioni dell'esoma (di solito, globalmente inferiori al 10%) possono presentare caratteristiche che ne rendono problematica l'analisi. Tali porzioni potrebbero rimanere in parte escluse dai risultati, in quanto intrinsecamente difficili da valutare con qualunque tecnica di sequenziamento.

## 6. POSSIBILI PROBLEMATICHE LEGATE ALLA GESTIONE DEI RISULTATI

Trattandosi di dati genetici, è verosimile che questi abbiano delle implicazioni, oltre che per il soggetto che si sottopone all'analisi, anche per uno o più dei suoi familiari. Ad esempio, nel caso in cui venga riscontrata una mutazione che aumenta il rischio di sviluppare una determinata malattia, altri membri della famiglia potrebbero essere portatori della stessa mutazione. Questo tipo di informazione potrebbe quindi generare allarme anche in persone che non hanno richiesto di sottoporsi all'indagine. D'altro canto, questo aspetto può essere considerato anche in chiave positiva, in quanto l'informazione sarà potenzialmente utilizzabile a fini preventivi in relazione ad altri componenti della famiglia. Ancora a livello familiare, in alcuni casi, quando le/a mutazioni/e riscontrate/a sono presenti in eterozigosi o nel sospetto di mutazioni *de-novo*, è fondamentale analizzare anche il DNA dei genitori/parenti stretti. Talvolta, potrebbe verificarsi la necessità di confermare la relazione di parentela con il probando. Va qui considerato che nel caso sia necessaria l'analisi di segregazione famigliare, il risultato è strettamente legato alla corretta indicazione dei legami di parentela dei soggetti analizzati.

Un altro aspetto da considerare è la possibilità di risultati "incidentali" di potenziale rilevanza clinica. Ciò avviene, per esempio, nel caso in cui l'analisi riveli la presenza di una o più varianti genetiche che hanno rilevanza per patologie distinte da quelle per le quale si è richiesto l'esame. Vale, per questa situazione, quanto detto per il caso precedente, con la differenza che qui anche il paziente che si sottopone all'esame si troverà ad affrontare informazioni inattese. Questa possibilità viene segnalata anche nel modulo di consenso informato, che richiede esplicitamente al paziente di scegliere se acconsentire o meno ad essere messo a conoscenza di eventuali risultati "incidentali". Se il paziente sceglie di non acconsentire, i risultati che esulano dallo stretto ambito della richiesta non verranno trasmessi al paziente.

Va infine ricordato che il paziente ha l'accesso ai soli dati genetici emergenti dall'analisi, e dai processi analitici ad essa correlati, dei geni rientranti nella richiesta del Medico Specialista. Per qualsiasi altra domanda di dati, questa deve avvenire su specifica richiesta del Medico specialista.

Il referto finale viene inviato al Medico specialista richiedente, qualora volesse condividere i risultati ottenuti con un altro Medico specialista la preghiamo di contattarci per avere indicazioni sulla procedura da seguire.

## 7. REQUISITI PER L'ACCESSO AL SERVIZIO

Il paziente che si sottopone all'esame deve fornire al laboratorio tutti i dati personali indicati nel modulo di richiesta dell'analisi. Nel caso di incompletezza nella compilazione del modulo di richiesta, l'esame potrebbe non essere effettuato.

## 8. INFORMATIVA SUL TRATTAMENTO DEI DATI PERSONALI (g 2016/679)

### 1. Titolare del trattamento

R&I Genetics S.r.l., con sede legale in Corso Stati Uniti 4 Padova (PD), email: [privacy@rigenetics.com](mailto:privacy@rigenetics.com), PEC: [rigenetics@pec.it](mailto:rigenetics@pec.it).

### 2. Finalità del trattamento

Il trattamento dei dati personali ha le seguenti finalità:

- Effettuazione di test genetici richiesti da strutture sanitarie, laboratori, medici specialisti o enti del Servizio Sanitario Nazionale.
- Elaborazione e refertazione del test genetico.
- Conservazione dei campioni biologici e dei referti nel rispetto della normativa vigente.
- Adempimento di obblighi legali, normativi e amministrativi in ambito sanitario.
- Trasmissione dei risultati unicamente al soggetto (medico o struttura) che ha richiesto l'esame, salvo diversa indicazione scritta del paziente.

### 3. Base giuridica del trattamento

Il trattamento dei dati si fonda su:

	<b>NOTA INFORMATIVA PER L'ANALISI DI PANNELLI GENETICI MEDIANTE NEXT GENERATION SEQUENCING E TRATTAMENTO DEI DATI PERSONALI</b>	MOD PAZ 2.1.9 Rev02 18.06.2025
		Pag. 3 di 3

- Art. 6.1.b GDPR: esecuzione di un contratto o misura precontrattuale su richiesta del paziente, tramite soggetto terzo.
- Art. 9.2.h GDPR: trattamento necessario per finalità di medicina preventiva, diagnosi, assistenza o terapia sanitaria, nonché per la gestione dei sistemi e servizi sanitari.
- Per i minori, il trattamento è subordinato al consenso da parte del titolare della responsabilità genitoriale, acquisito dalla struttura inviante o presso il punto prelievi.

#### 4. Tipologia di dati trattati

- Dati anagrafici, clinici, genetici, genealogici e dati relativi alla salute del paziente e dei suoi familiari.
- Dati contenuti nel campione biologico (DNA).
- Dati forniti dalla struttura inviante o raccolti al momento del prelievo presso il laboratorio.

#### 5. Origine dei dati e dei campioni biologici

I dati personali e i campioni biologici trattati dal Laboratorio possono pervenire:

- tramite strutture sanitarie esterne, medici specialisti o enti del Servizio Sanitario Nazionale;
- oppure direttamente presso il punto/sala prelievi del laboratorio, senza che si instauri un rapporto diretto diagnostico/clinico tra paziente/laboratorio, limitandosi alla prestazione tecnica di analisi genetica.

In ogni caso, il trattamento è effettuato esclusivamente per le finalità diagnostiche e secondo quanto autorizzato dal soggetto richiedente o dal paziente/tutore tramite consenso informato.

#### 6. Modalità di trattamento

I dati sono trattati con strumenti elettronici e cartacei, esclusivamente da personale autorizzato, nel rispetto dei principi di riservatezza, integrità e disponibilità dei dati.

I campioni biologici vengono conservati per 10 anni.

I referti sono conservati per 20 anni ai sensi della Circolare del Ministero della Sanità n. 61 del 19/12/1986.

#### 7. Comunicazione e diffusione dei dati

- I dati non sono diffusi.
- I risultati del test sono comunicati solo al medico o alla struttura richiedente.
- Ai sensi del Provvedimento del Garante n. 258/2011, par. 9, il paziente può autorizzare la comunicazione dei risultati ad altri familiari appartenenti alla stessa linea genetica, qualora ciò sia indispensabile per evitare un grave pregiudizio alla loro salute o alla salute riproduttiva (opzione da esprimere nel modulo di consenso).

#### 8. Conservazione dei dati

- Campioni biologici: conservati per 10 anni.
- Referti e documentazione diagnostica: conservati per 20 anni (Circolare Min. Sanità n. 61/1986).

#### 9. Diritti dell'interessato

Ai sensi degli artt. 15-22 GDPR, l'interessato (o chi esercita la responsabilità genitoriale) può:

- ottenere l'accesso ai propri dati;
- chiedere la rettifica, l'aggiornamento, la limitazione o la cancellazione nei limiti previsti dalla legge;
- opporsi al trattamento per motivi legittimi;
- proporre reclamo al Garante Privacy.

#### 10. Responsabile della Protezione dei Dati (DPO)

Il DPO è il Dott. Andrea Orsi

Email: [info@rigenetics.com](mailto:info@rigenetics.com)

Contattabile anche presso la sede del Laboratorio.