

	NOTA INFORMATIVA PER ANALISI GENETICHE E TRATTAMENTO DEI DATI PERSONALI	MOD PAZ 2.1.9 Rev. 02 10.07.2025
		Pag. 1 di 3

1. CHE COSA È UN'ANALISI GENETICA?

Il nostro materiale genetico (genoma) è costituito da più di 20.000 geni, impacchettati all'interno di ogni nostra cellula in strutture chiamate cromosomi. Le cellule del corpo normalmente contengono 46 cromosomi, raggruppati in 23 coppie e ognuna di queste coppie è ereditata per metà dalla madre e per metà dal padre. Ogni gene ha una specifica funzione, sebbene al momento attuale non sia nota la funzione di tutti i geni. Una malattia genetica può insorgere se uno o più dei nostri geni non funziona correttamente.

Le analisi genetiche hanno quindi lo scopo di identificare alterazioni nel nostro corredo genetico che possono avere un effetto patologico.

Alcune analisi genetiche permettono di identificare alterazioni cromosomiche (es. CGH array), mentre altre sono mirate a identificare piccole alterazioni del DNA (es. sequenziamento NGS, sequenziamento Sanger, espansioni di triplette).

Caratteristiche delle analisi genetiche proposte:

- sequenziamento NGS: sequenziamento (cioè "lettura") simultaneo di un numero mirato di geni associati alla patologia (pannello multigenico) oppure dell'intero esoma (totalità delle porzioni codificanti del genoma) con analisi esclusiva dei geni associati alla patologia oggetto dell'indagine (pannello in silico) allo scopo di rilevare piccole alterazioni di sequenza quali sostituzioni di singole basi, perdita o aggiunta di una o poche basi. Questa analisi si distingue anche per l'accuratezza analitica (ogni posizione sul DNA viene valutata in media circa 90 volte) e per l'approccio interpretativo, che si basa sulla valutazione di una serie di banche dati e della valutazione delle varianti in base al loro possibile impatto sulla patologia in oggetto (*Phenotype-driven analysis*).

- sequenziamento Sanger: sequenziamento (cioè "lettura") limitato ad un singolo gene o ad una porzione di esso allo scopo di rilevare piccole alterazioni di sequenza quali sostituzioni di singole basi, perdita o aggiunta di una o poche basi. Questo tipo di sequenziamento viene utilizzato anche per la ricerca di specifiche varianti in singoli geni associate a malattia o di specifiche varianti precedentemente identificate in un familiare.

- TP-PCR / RP-PCR / QF-PCR: amplificazione fluorescente specifica della regione genomica contenente espansioni nucleotidiche di significato patologico (es. FMR1, C9orf72, DMPK, HTT) e analisi in elettroforesi capillare allo scopo di determinare il numero di ripetizioni.

- CGH array: comparazione quantitativa tra il DNA del paziente e un DNA di riferimento dell'intero genoma allo scopo di identificare sbilanciamenti (perdita o acquisizione) di materiale genetico, anche di poche decine di migliaia di basi (Kb). La perdita (delezione) e l'acquisizione (duplicazione, amplificazione) di materiale genetico rispetto al DNA di riferimento sono definite CNV (varianti del numero di copie).

- MLPA: comparazione quantitativa tra il DNA del paziente e dei DNA di riferimento mediante l'utilizzo di sonde specifiche che consentono di contare il numero di copie di un gene o parte di esso identificando sbilanciamenti (perdita o acquisizione) di materiale genetico di poche centinaia di basi.

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 e altre strutture sanitarie.

L'analisi richiede un prelievo di una piccola quantità di sangue periferico o altro tessuto (in casi particolari e in accordo con il laboratorio) e, talvolta, anche dei genitori o di familiari stretti. Dal campione viene estratto il DNA necessario per l'analisi.

I risultati ottenuti vengono analizzati ed interpretati in funzione dei più recenti dati genetici presenti nella letteratura medico-scientifica internazionale, riguardo alle patologie o alla sintomatologia oggetto dell'analisi.

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

I possibili risultati di un'analisi genetica sono:

Risultato Positivo Identificazione di una o più alterazioni genetiche (mutazioni) note essere responsabili della condizione patologica in questione

Risultato Negativo Nessuna alterazione genetica identificata che, sulla base delle attuali conoscenze scientifiche, possa spiegare la condizione patologica in questione (*vedi paragrafo 4*).

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*).

Le tempistiche di emissione del referto sono comprese tra i 30 e i 120 giorni dall'arrivo del campione, a seconda del tipo di indagine eseguita, del pannello genetico richiesto e/o dell'eventuale urgenza.

	NOTA INFORMATIVA PER ANALISI GENETICHE E TRATTAMENTO DEI DATI PERSONALI	MOD PAZ 2.1.9 Rev. 02 10.07.2025
		Pag. 2 di 3

Il referto verrà inviato esclusivamente al Medico che ha richiesto l'analisi o alla Struttura sanitaria alla quale appartiene.

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, poiché R&I GENETICS continua ad aggiornare l'interpretazione dei dati sulla base di nuove conoscenze scientifiche e in collaborazione con il Medico richiedente, è possibile richiedere a R&I GENETICS una rivalutazione dei dati dell'analisi alla luce delle nuove conoscenze.

5. QUALI SONO I LIMITI DELL'ANALISI?

Nonostante l'accuratezza delle tecniche utilizzate, al pari di qualsiasi metodica diagnostica, anche le analisi genetiche hanno dei limiti.

Ogni tecnica molecolare, infatti, consente di analizzare esclusivamente una porzione del patrimonio genetico o consente di rilevare una specifica tipologia di variante genetica. Pertanto, ogni test non consente di rilevare varianti al di fuori dello scopo dell'analisi. Inoltre, in alcuni casi, è possibile che non si riescano a rilevare varianti per limitazioni tecniche o di interpretazione. Nell'ambito della consulenza pre-test vengono forniti i dettagli del test e c'è la possibilità di porre domande specifiche.

In rari casi potrebbe rendersi necessario ripetere il prelievo del campione biologico per materiale insufficiente o non idoneo all'analisi o per la necessità di ulteriori approfondimenti diagnostici.

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 i suoi familiari. Ad esempio, nel caso in cui venga riscontrata una variante che aumenta il rischio di sviluppare una determinata malattia, altri membri della famiglia potrebbero essere portatori della stessa mutazione. Questo risultato sarà potenzialmente utilizzabile a fini preventivi in relazione ad altri componenti della famiglia.

L'analisi può essere inoltre in grado di evidenziare la presenza di varianti che identificano uno stato di portatore sano. Questo risultato potrà essere utile per la valutazione del rischio riproduttivo e familiare. Egualmente, in caso di analisi in trio o in duo, il referto sarà riferito esclusivamente al probando e potrà includere informazioni genetiche sui familiari solo relativamente a modelli di ereditarietà e/o segregazione.

In alcuni casi il risultato dell'analisi può non essere conclusivo e, a completamento dell'analisi, potrebbero rendersi necessarie ulteriori indagini o essere necessario estendere l'esame ai genitori biologici o ad altri familiari consanguinei. Va qui considerato che nel caso sia necessaria l'analisi di segregazione familiare, 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 "incidental" 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 quali si è richiesto l'esame. Nel modulo di consenso informato si richiede esplicitamente di scegliere se acconsentire o meno ad essere messo a conoscenza di eventuali risultati "incidental". Se sceglie di non acconsentire, i risultati che esulano dallo stretto ambito della richiesta non verranno comunicati.

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

Per avviare la richiesta di analisi è necessario far pervenire al laboratorio il campione biologico accompagnato dal Modulo di richiesta e dal Consenso informato per l'esecuzione di analisi genetica, debitamente compilati e firmati.

In caso di incompletezza nella compilazione della documentazione, l'esame potrebbe non essere effettuato.

8. INFORMATIVA SUL TRATTAMENTO DEI DATI PERSONALI (Reg. UE 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, PEC: rigenetics@pec.it.

	NOTA INFORMATIVA PER ANALISI GENETICHE E TRATTAMENTO DEI DATI PERSONALI	MOD PAZ 2.1.9 Rev. 02 10.07.2025
		Pag. 3 di 3

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:

- 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.

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 – riferimento: Linee di indirizzo sulla Conservazione del materiale Biologico e Documentale relativo ai Test Genetici – Società Italiana di Genetica Umana, pubblicazione 30.03.2021

- Referti e documentazione diagnostica: tempo illimitato.
- Altra documentazione e materiale biologico: si veda tempi e decorrenze indicate nelle linee guida di riferimento.

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

Contattabile anche presso la sede del Laboratorio.