

Premessa

La presente informativa, pur non sostituendo in alcun modo il colloquio con il consulente genetista, fornisce alcune informazioni di supporto alla comprensione delle finalità e del merito della consulenza genetica. La firma sul modulo di consenso è subordinata alla sua attenta e libera lettura, al fine della comprensione delle implicazioni della procedura prima di accettarle, in quanto essa richiede una partecipazione volontaria, attiva e consapevole.

Consulenza genetica: descrizione e finalità

La **consulenza genetica** è un processo informativo attraverso il quale i pazienti affetti da una malattia geneticamente determinata – o i loro familiari – ricevono informazioni relative alle caratteristiche della malattia stessa, alle modalità di trasmissione, al rischio di ricorrenza e alle possibili terapie, incluse le opzioni riproduttive. La diagnosi precisa della malattia costituisce premessa fondamentale e necessaria per poter effettuare la consulenza genetica. Può essere esclusivamente clinica, ovvero basata sulla valutazione del medico specialista e su dati derivati da indagini strumentali, oppure può richiedere l'impiego di test genetici. Può quindi a volte essere necessario ripetere visite già effettuate in precedenza o effettuarne di nuove.

La consulenza si articola in diverse fasi, che possono richiedere incontri successivi:

1. **RACCOLTA DELLE INFORMAZIONI:** anamnesi personale e familiare del probando, anche attraverso l'ausilio di documentazione sanitaria, o immagini dei famigliari deceduti
2. **RICOSTRUZIONE DELL'ALBERO GENEALOGICO (PEDIGREE):** ricostruzione grafica di almeno tre generazioni (probando, genitori, nonni) sulle base delle informazioni di carattere genetico della famiglia
3. **VISITE SPECIALISTICHE:** escludono o confermano eventuali segni della malattia nel probando e nei suoi famigliari
4. **ESAMI DI LABORATORIO:** test genetici quali analisi di specifici geni, del loro prodotto o della loro funzione, nonché ogni altro tipo di indagine del DNA, dell'RNA o dei cromosomi, finalizzata ad individuare o ad escludere mutazioni associate a patologie genetiche; oppure esami strumentali, come RX, TAC, ecc.
5. **CALCOLO DEL RISCHIO GENETICO:** determina la possibilità che una condizione patologica a base genetica presente nel probando si verifichi nuovamente in altri membri appartenenti alla stessa famiglia. Il rischio genetico può essere fornito in termini probabilistici o con un valore percentuale.
6. **COMUNICAZIONE:** è il momento in cui lo specialista in genetica medica comunica al probando o ai suoi famigliari le informazioni ottenute e le possibili conseguenze.

A seconda della richiesta da parte del probando, la consulenza genetica si identifica in tre principali tipologie:

CONSULENZA GENETICA PRENATALE: insieme di colloqui che una coppia a rischio di malattia genetica (cromosomica o molecolare) effettua con il genetista, allo scopo di acquisire informazioni che consentano alla coppia di decidere in merito alla gravidanza (interruzione o prosecuzione)

CONSULENZA GENETICA POST-NATALE: insieme di colloqui che coinvolgono individui in età pediatrica o adulta, affetti da malattie genetiche (e i loro famigliari), allo scopo di individuare gli eventuali portatori della malattia genetica presenti nella famiglia, di valutare il rischio di ricorrenza e l'eventuale terapia.

CONSULENZA GENETICA ONCOLOGICA: richiesta da soggetti appartenenti a famiglie in cui siano presenti casi di una specifica forma tumorale allo scopo di verificare le possibilità diagnostiche e/o terapeutiche per sé e la valutazione del rischio genetico nella prole.

CONSULENZA PRECONCEZIONALE: insieme di colloqui che una coppia a rischio di malattia genetica (cromosomica o molecolare) effettua con il genetista, allo scopo di acquisire informazioni che consentano alla coppia di definire il rischio di ricorrenza a priori di una patologia e l'eventuale iter in caso di gravidanza.

Benefici al trattamento

La consulenza genetica è un processo di comunicazione che offre al soggetto interessato (consultante) la possibilità di comprendere la propria situazione in maniera chiara e di gestirla con l'aiuto di un professionista esperto (consultato). Il consulente aiuta i soggetti interessati a prendere in piena autonomia le decisioni ritenute più adeguate, tenuto conto del rischio genetico, delle aspirazioni familiari e dei loro principi etico-religiosi, aiutandoli ad agire coerentemente alle scelte compiute, nonché a realizzare il miglior adattamento possibile alla malattia e/o al rischio di ricorrenza della malattia stessa.

Limiti/Rischi e complicanze eventuali

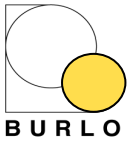
L'atto di consulenza genetica può comportare nel paziente e/o nei suoi familiari, stati psicologici ansiosi (paura, ansia, disperazione, depressione) e conflitti familiari.

Documentazione clinica e tutela dei dati personali, sensibili e sanitari

Al fine di definire uno specifico quadro clinico e/o un rischio di ricorrenza sono raccolti i dati anagrafici e clinici del paziente e dei familiari ritenuti utili alla formulazione di una corretta diagnosi. Il trattamento di tali dati è effettuato in conformità alle leggi che ne prevedono la tutela.

La valutazione clinica genetica prevede, inoltre, se autorizzata da specifico consenso, l'acquisizione di immagini al fine di documentare segni clinici non altrimenti descrivibili, e talora non più recuperabili in seguito a modificazione nel corso del tempo.

Tutta la documentazione, sia iconografica che clinica può concorrere, solo a seguito di consenso specifico da parte dell'interessato o dei suoi rappresentanti legali, all'accrescimento delle conoscenze scientifiche in merito alle malattie genetiche, attraverso pubblicazioni o incontri tra gruppi di studio nazionali e internazionali.



INFORMATIVA SUL TRATTAMENTO DEI DATI GENETICI

(ART. 13 DEL CODICE IN MATERIA DEI DATI PERSONALI E AUTORIZZAZIONE DEL GARANTE AL TRATTAMENTO DEI DATI GENETICI)

Gentile signora/e,

l'IRCCS desidera informarla che utilizza i suoi dati anagrafici e genealogici, nonché le informazioni sul suo stato di salute e/o su quella dei suoi familiari, soltanto nella misura in cui essi risultino indispensabili per le attività di cura necessarie a determinare i risultati del test da lei richiesto, allo scopo di fornirle un'appropriate consulenza genetica.

A tal fine i dati da lei forniti e quelli sulla sua costituzione genetica risultanti dai test effettuati, anche quando informatizzati, sono trattati esclusivamente da personale autorizzato e incaricato di svolgere le procedure connesse alla mera esecuzione del test.

Il referto di consulenza verrà fornito a lei o alle persone da lei delegate per iscritto. Essi potranno essere portati a conoscenza di terzi soltanto su sua specifica indicazione. I medesimi risultati non saranno comunicati ad altri soggetti se non su suo specifico consenso, salvo quando, sulla base di una specifica richiesta fondata su adeguata motivazione e documentazione sanitaria, risultino indispensabili per la tutela della salute sua o di un suo familiare.

Lei potrà in ogni caso e in qualsiasi momento conoscere tutti i dati che la riguardano, sapere come sono stati acquisiti, verificare se sono esatti, completi ed aggiornati, nonché far valere ogni altro suo diritto al riguardo, compresa la revoca dei consensi espressi. A tal fine può scrivere al nostro istituto o contattare il responsabile del reparto o del servizio che le eroga la prestazione.