



**CENTOGENE ha la necessità di ricevere un modulo di consenso firmato dal/la paziente per poter essere legalmente autorizzata a condurre un'analisi genetica. È importante assicurarsi che questo modulo di consenso firmato sia allegato ai campioni.**

Gentile paziente,

Il Suo medico ha raccomandato che Lei (o una persona di cui Lei ha la custodia legale) si sottoponga a un'analisi genetica per chiarire la diagnosi/i sintomi indicati nella sezione "Dichiarazione di consenso" seguente. Al fine di garantire la comprensione dello scopo e del significato di analisi genetica, di seguito sono riportate informazioni sulla procedura di analisi e sui potenziali risultati.

**Lo scopo di un'analisi genetica** è identificare la causa di una malattia sospetta da cui Lei o la Sua famiglia potreste essere affetti analizzando il vostro materiale genetico (DNA) alla ricerca di una variazione anomala (variante) che potrebbe spiegare la malattia manifestata da Lei o dai Suoi familiari.

**A seconda del caso, in un'analisi genetica possono essere analizzati gli elementi seguenti:**

- un singolo gene/una singola variante responsabile di una malattia genetica specifica sospetta oppure
- più geni (pannelli genici, sequenziamento dell'intero esoma o dell'intero genoma) in parallelo.

**Il materiale di studio** necessario per eseguire l'analisi genetica è indicato nel modulo di richiesta dell'analisi ed è tipicamente sangue o DNA purificato, ma può anche essere tessuto, saliva oppure un tampone orale.

**Possibili risultati dell'analisi genetica**

Un'analisi genetica può avere diversi esiti:

- viene identificata una variante del DNA che causa la malattia confermando la diagnosi e consentendo un'adeguata gestione da parte del medico (se disponibile);
- viene identificata una variante del DNA, ma al momento non sono disponibili informazioni scientifiche e mediche sufficienti per determinare se tale variante sia o meno la causa della malattia. Il Suo medico analizzerà con Lei un simile risultato e Le spiegherà quali opzioni ulteriori ha a Sua disposizione;
- l'analisi genetica non restituisce un esito specifico che possa spiegare i sintomi. Ciò può essere dovuto alle attuali limitazioni nella conoscenza e nella tecnologia scientifica o medica.

È importante comprendere che le analisi genetiche, anche se il risultato di un'analisi specifica dovesse risultare negativo, non sono esaustive e che non è quindi possibile escludere il rischio correlato a tutte le possibili malattie genetiche per Lei e i Suoi familiari (in particolare i Suoi figli).

È possibile che la comunicazione dei risultati dell'analisi provochi uno stress psicologico per Lei e la Sua famiglia. È sempre consigliabile analizzare i risultati con il proprio medico.

**Reperti incidentali (incidental findings - IF)**

Le analisi genetiche, in particolare quelle che coinvolgono un gran numero di geni come il sequenziamento dell'intero esoma o dell'intero genoma, possono restituire risultati che sono direttamente correlati alla motivazione per cui è stata eseguita l'analisi (i cosiddetti reperti incidentali). Tuttavia, tali risultati potrebbero essere di importanza medica per Lei e la Sua famiglia, in quanto potrebbero fornire informazioni sul rischio (di cui potreste non essere a conoscenza) di malattie genetiche potenzialmente gravi, inevitabili o non trattabili.

Nelle sezioni facoltative della dichiarazione di consenso seguente può decidere se in quali circostanze desidera essere informato/a di tali reperti incidentali.

**Risultati relativi ai rapporti di parentela**

Se l'analisi viene eseguita su diversi familiari, l'interpretazione corretta dei risultati dipende dall'accuratezza delle informazioni fornite in merito al rapporto di parentela. Se l'analisi genetica dovesse rivelare la possibilità che vi sia una discrepanza nei rapporti di parentela indicati, CENTOGENE non La informerà, a meno che, in casi eccezionali, queste informazioni non siano assolutamente necessarie per il completamento e la corretta interpretazione medica dell'analisi richiesta.

**Uso dei dati sanitari, del campione e dei risultati dell'analisi**

Il campione e i dati forniti, compresi i dati sanitari, verranno utilizzati per l'analisi richiesta e, unitamente ai risultati dell'analisi, verranno archiviati e trattati in conformità alla dichiarazione di consenso seguente.

**Diritto di recesso**

Può ritirare il Suo consenso all'analisi in qualsiasi momento, senza effetto retroattivo e in tutto o in parte, senza fornire una motivazione.

**Diritto di non sapere**

Lei ha il diritto di non essere informato/a dei risultati delle analisi (diritto di non sapere) e di interrompere le procedure di analisi avviate in qualsiasi momento, fino al momento in cui non vengono forniti i risultati, e di richiedere la distruzione di tutti i risultati delle analisi.

**Pseudonimizzazione e anonimizzazione**

Con il termine "pseudonimizzazione" si intende il trattamento dei Suoi dati personali in modo tale che i dati personali non possano più essere attribuiti alla Sua persona senza l'uso di un determinato identificatore, che viene conservato separatamente e protetto esclusivamente da CENTOGENE. Con il termine "anonimizzazione" ci si riferisce al processo con cui i Suoi dati vengono resi anonimi, e pertanto Lei non può più essere identificato/a da tali dati anonimi.

**Informazioni sulla protezione dei dati per paziente e medico**

Di seguito desideriamo informarla in merito al trattamento dei dati personali durante e dopo l'esecuzione dell'analisi genetica. Per "Dati personali" si intendono tutte le informazioni relative a una persona fisica identificata o identificabile. A tutti i dati personali raccolti e trattati si applica quanto segue:

- Il titolare del trattamento ed entità responsabile del trattamento dei Suoi dati personali è Centogene GmbH, Am Strande 7, 18055 Rostock, rappresentata dai membri del Consiglio di amministrazione come riportato sul nostro sito Web (<https://www.centogene.com/company/executive-board.html>). Può contattare il nostro responsabile della protezione dei dati allo stesso indirizzo aggiungendo "All'attenzione di: Responsabile della protezione dei dati" o tramite e-mail all'indirizzo [dataprivacy@centogene.com](mailto:dataprivacy@centogene.com).
- Paziente: in virtù di questo modulo di consenso e attraverso il Suo medico, raccogliamo i seguenti dati sulla Sua persona (in ogni caso nella misura in cui sono forniti): dettagli personali (inclusi nome e indirizzo), rapporti di parentela, età/data di nascita, genere, etnia, nazionalità, informazioni sull'assicurazione, sintomi e altre informazioni mediche, malattia, materiale/campione di studio con dati genetici identificabili, risultati ed esiti dell'analisi genetica. Tutti i dati raccolti saranno conservati per tutto il tempo indicato nella dichiarazione di consenso. I dati saranno trattati, in parte anche in centri dati gestiti da fornitori di servizi sotto il nostro controllo e soggetti alle nostre indicazioni, per l'esecuzione dell'analisi genetica richiesta e per informare il medico dei risultati di tale analisi, in ogni caso sulla base del consenso fornito. Nel caso in cui abbia fornito il Suo consenso, tali dati saranno inoltre archiviati e trattati per gli ulteriori scopi specificati nella dichiarazione di consenso.
- Medico: tutti i dati raccolti verranno trattati per comunicare con Lei in merito ai test e ai risultati, nonché per la fatturazione, per tutto il tempo in cui conserviamo dati identificabili sui Suoi pazienti. Ciò avviene sulla base di disposizioni legali che consentono di trattare i dati personali ai fini dell'esecuzione di un contratto e per motivazioni correlate alla gestione delle relazioni con i clienti, in quanto sussiste per CENTOGENE un relativo interesse legittimo. Ci avvaliamo di responsabili del trattamento, che sono stati accuratamente selezionati e sono soggetti alle nostre istruzioni e sottoposti a un monitoraggio regolare. Le divulgazioni ai responsabili del trattamento potrebbero comportare il trattamento di tali dati in paesi al di fuori dell'UE (paesi terzi). Per ciascuna di tali trasmissioni di dati verso un paese terzo è assicurata la presenza di un livello adeguato di protezione o di garanzie ragionevoli, ad esempio mediante la sottoscrizione di un accordo sul trattamento dei dati contenente clausole di protezione dei dati standard dell'UE (reperibile all'indirizzo: [https://ec.europa.eu/info/law/law-topic/data-protection\\_en](https://ec.europa.eu/info/law/law-topic/data-protection_en)).
- Il/La paziente e il medico hanno i seguenti diritti relativi ai dati personali che li riguardano, che possono esercitare in qualsiasi momento, ad esempio inviando un'e-mail all'indirizzo [dataprivacy@centogene.com](mailto:dataprivacy@centogene.com):
  - diritto di ricevere informazioni sui dati personali memorizzati e di avervi accesso;
  - diritto di rettifica o cancellazione dei dati personali memorizzati;
  - diritto di ottenere la limitazione del trattamento dei dati personali;
  - **diritto di opporsi per motivi relativi alla situazione particolare specifica;**
  - diritto alla portabilità dei dati (ossia, di ricevere i dati personali forniti in un formato strutturato, di uso comune e leggibile da dispositivo automatico); e
  - diritto di revocare il consenso in qualsiasi momento senza effetto retroattivo.
- Paziente e medico hanno il diritto di sporgere denuncia presso un'autorità di controllo in merito al trattamento dei dati personali.
- Paziente e medico potrebbero godere di diritti ulteriori o modificati ai sensi della legge nazionale applicabile, che rimangono inalterati.
- Per informazioni più dettagliate e costantemente aggiornate sulle modalità di trattamento dei dati personali, consultare la Dichiarazione sulla protezione dei dati all'indirizzo [www.centogene.com/data-protection](http://www.centogene.com/data-protection).



**ANALISI GENETICHE PER LA MALATTIA:**

(compilato dal medico)

Firmando questa dichiarazione di consenso, confermo di aver ricevuto, letto e compreso la precedente spiegazione scritta relativa alle analisi genetiche. Confermo inoltre di aver ricevuto spiegazioni appropriate (dal mio medico) riguardanti la base genetica, lo scopo, la portata, il tipo e il significato dell'analisi genetica pianificata e dei risultati ottenibili, le possibilità di prevenzione/trattamento della possibile malattia nonché i rischi associati alla raccolta del campione richiesto per l'analisi genetica e all'essere informato/a dei risultati dell'analisi genetica. Tutte le mie domande hanno avuto risposta e ho avuto il tempo necessario per prendere una decisione informata sull'analisi genetica.

**Apponendo la mia firma di seguito esprimo il mio consenso o il consenso a nome del/la paziente per il quale sono tutore legale:**

(1) all'analisi genetica che verrà svolta da Centogene GmbH, Am Strande 7, 18055 Rostock, Germania, (CENTOGENE) per la malattia di cui sopra, (2) alla raccolta e al trattamento da parte del mio medico e di CENTOGENE dei miei "Dati (sanitari) personali" (intendendo in particolare e in ciascun caso nella misura in cui sono forniti: dettagli personali (compresi nome e indirizzo), rapporti di parentela, età/data di nascita, genere, etnia, nazionalità, informazioni sull'assicurazione, sintomi e altre informazioni mediche, malattia, materiale/campione per lo studio con dati genetici identificabili, risultati ed esiti dell'analisi genetica) nella misura necessaria per condurre l'analisi genetica, compresi eventuali trasferimenti necessari dei miei Dati (sanitari) personali tra medico e CENTOGENE oltre i confini nazionali, (3) all'analisi del campione ottenuto e alla sua conservazione per 10 anni presso CENTOGENE unitamente alla mia cartella clinica per essere in grado di verificare i risultati dell'analisi se necessario, (4) all'aggiunta nella mia cartella clinica o in quelle dei miei familiari e all'utilizzo per gli scopi di cui sopra, se applicabili, dei miei Dati (sanitari) personali o di quelli dei miei familiari nella misura in cui questi ultimi abbiano fornito il consenso, (5) ad essere informato/a o ad informare il mio medico o, se CENTOGENE è stata informata da un laboratorio che agisce per conto del mio medico, tale laboratorio dei risultati dell'analisi genetica; e (6) a fornire su richiesta a me, al mio medico o, a seconda dei casi, al laboratorio richiedente, i dati non elaborati dell'analisi genetica.

**Selezionando le seguenti caselle "Sì" pertinenti, esprimo il mio consenso aggiuntivo o il consenso aggiuntivo a nome del/la paziente per il/la quale sono tutore legale per:**

**Comunicazione di reperti incidentali**

Le analisi di sequenziamento dell'intero esoma (WES) e di sequenziamento dell'intero genoma (WGS) analizzano numerosi geni contemporaneamente. È pertanto possibile che una variante genetica individuata nell'analisi genetica non sia correlata alla causa per cui è stata richiesta l'analisi. Tali esiti, noti come reperti incidentali, possono fornire informazioni non correlate ai sintomi clinici riportati, ma possono essere di importanza medica per eventuali trattamenti futuri. Comprendo l'importanza di tali reperti incidentali e fornisco il consenso affinché CENTOGENE riporti nei referti le varianti di DNA delle classi o dei tipi specificati in determinati geni in conformità alle "ACMG Recommendations for Reporting of Incidental Findings" (Raccomandazioni dell'ACMG per la refertazione di reperti incidentali). Comprendo che CENTOGENE, a propria discrezione, può astenersi dal refertare i reperti incidentali raccomandati o anche refertare (altri) reperti incidentali non raccomandati dall'ACMG, in ogni caso grazie alla presenza di informazioni scientifiche e mediche aggiuntive disponibili nei database di CENTOGENE.

Sì

**Ulteriore conservazione e utilizzo dei miei Dati (sanitari) personali e del campione**

Comprendo che i miei Dati (sanitari) personali e il campione (rimanente) possano essere utili in ricerca, sviluppo e miglioramento ulteriori dei metodi diagnostici e possibilmente di soluzioni terapeutiche. Tali misure potrebbero in futuro anche consentire e supportare consulenze e indicazioni mediche per me e i miei familiari, ad esempio in relazione alla diagnosi e al trattamento di una potenziale malattia genetica.

- Accetto che CENTOGENE archivi (1) i Dati (sanitari) personali che ho fornito e le informazioni sui familiari (interessati), se questi hanno fornito il consenso, e i risultati dell'analisi genetica e (2) il mio campione (compresi il campione originale e quello analizzato) per un periodo di 20 anni e utilizzi questi dati e i campioni rimanenti ai fini di ricerca interna, miglioramento, sviluppo e convalida delle procedure di analisi e dei relativi sviluppi di prodotti e servizi.
- Accetto che, dopo un periodo di 20 anni, i miei Dati (sanitari) personali e il campione (rimanente) siano resi anonimi e la proprietà del campione venga quindi trasferita a CENTOGENE. Dati e campioni rimarranno quindi negli archivi di CENTOGENE ad uso di CENTOGENE senza alcuna restrizione.
- Accetto che CENTOGENE possa in qualsiasi momento trattare i miei Dati (sanitari) personali anonimizzati o pseudonimizzati, ad esempio nei propri database e set di dati relativi a malattie genetiche, ai fini di ricerche scientifiche e commerciali e per facilitare e contribuire alla diagnosi di alterazioni e malattie genetiche di altri pazienti. L'accesso a tali dati pseudonimizzati o anonimizzati potrebbe essere concesso a medici esterni, scienziati e società (farmaceutiche) a fini di ricerca e sviluppo.
- Comprendo che non riceverò alcun compenso per l'utilizzo dei miei Dati (sanitari) personali o del mio campione da parte di CENTOGENE.
- Comprendo che i dati contenuti nei database di CENTOGENE, una volta anonimizzati, non possono essere distrutti su richiesta in quanto non sono identificabili e rintracciabili.

Sì

Sono consapevole di poter revocare in qualsiasi momento il mio consenso senza effetto retroattivo, in tutto o in parte, e di avere il diritto di non conoscere i risultati delle analisi genetiche come descritto nella precedente spiegazione scritta.

Se il/la sottoscritto/a è il tutore legale del/la Paziente, conferma di fornire le suddette dichiarazioni di consenso non per sé stesso, ma per conto del/la paziente.

Data	Nome del/la paziente	Firma paziente /tutore legale
------	----------------------	-------------------------------

Con la presente confermo che il consenso di cui sopra è stato fornito dal/la paziente o (a seconda del caso) dal suo genitore o tutore legale e che, se non indicata sopra, la firma è stata archiviata nel fascicolo relativo. Confermo che il/la paziente è in grado di fornire questo consenso (in alternativa, che il consenso è stato fornito da un tutore legale del/la paziente), che tutte le domande del/la paziente hanno avuto risposta, che il/la paziente ha avuto il tempo necessario per valutare la sua decisione e che il/la paziente fino ad oggi non ha esercitato il proprio diritto a non conoscere i risultati delle analisi genetiche. Comprendo che il/la paziente può richiedere che i risultati delle sue analisi genetiche siano eliminati in qualsiasi momento e che inoltrerò tali richieste a CENTOGENE senza indebito ritardo. Accetto che i miei dati personali siano archiviati nei database di CENTOGENE a fini organizzativi e di fatturazione.

Data	Nome del medico	Firma del medico
------	-----------------	------------------