

Diagnostica e protezione dei dati – Scheda informativa

Il suo medico consiglia un'analisi genetica e/o biochimica ("**Analisi**") da eseguire presso CENTOGENE per lei/la persona di cui è custode o tutore legale ("**Lei**"). CENTOGENE esegue solo l'analisi; è esclusiva responsabilità del medico curante ("**Medico**") interpretare il/i risultato/i di tale analisi e informarla di tali risultati. Il suo medico raccoglierà il campione necessario per l'analisi, che sarà costituito da materiale biologico o da dati grezzi di sequenziamento del DNA ("**Campione**").

Per ragioni operative (tecniche e di efficienza dei costi), in alcuni casi, CENTOGENE sequenzierà una parte più ampia del Suo genoma anche se il Suo medico ha ordinato un'analisi mirata. In ogni caso, il referto fornito al medico conterrà solo i risultati dell'analisi ordinata. Tuttavia, se il medico richiede i dati grezzi, questi possono contenere più dati di quelli ordinati, analizzati e riportati da CENTOGENE, incluse possibilmente varianti rilevanti del DNA.

Risultati delle relazioni familiari

Se diversi membri della famiglia vengono testati, l'interpretazione accurata dei risultati dipende dalle informazioni fornite riguardo alle relazioni familiari. Se l'analisi rivela che le relazioni familiari riportate non coincidono con le relazioni biologiche, non riporteremo tali risultati.

Risultati secondari, incidentali e del portatore – Rilevanti solo per l'analisi genetica

I risultati secondari, incidentali e/o del portatore saranno riportati solo se ha dato il Suo consenso (opzionale) selezionando "**Si**".

Quando si esegue un'analisi genetica, è possibile che una variante patogena scoperta involontariamente non sia correlata alla causa della malattia indagata ma sia comunque considerata rilevante dal punto di vista medico per il suo chiaro e immediato significato medico per la Sua salute o per quella dei suoi familiari. In questo contesto possono verificarsi i seguenti risultati:

- (1) Il Collegio Americano di Genetica Medica ("**ACMG**") ha pubblicato linee guida per la segnalazione dei risultati, noti come "risultati secondari" disponibili su www.acmg.net. Queste raccomandazioni costituiscono la base per la segnalazione dei risultati secondari da parte di CENTOGENE.
- (2) CENTOGENE potrebbe decidere di segnalare ulteriori risultati non raccomandati dall'ACMG, chiamati "**risultati incidentali**", che includono varianti che causano malattie, apparentemente non correlate al fenotipo, con una potenziale possibilità di azione clinica.
- (3) Se richiesto e disponibile, CENTOGENE riporterà i "**risultati del portatore**", che includono principalmente risultati che indicano lo stato di portatore per disturbi recessivi e/o varianti che possono avere un impatto sulla salute e le malattie ("**varianti predittive**"), a condizione che tali varianti siano state sottoposte a valutazione preliminare da parte di CENTOGENE.

L'interpretazione delle varianti/dello stato del portatore si basa sulle informazioni disponibili al momento dell'analisi e può cambiare in futuro con il progredire delle conoscenze mediche. Non possiamo garantire che l'analisi troverà tutte le condizioni mediche per le quali potrebbe esistere una variante patogena o probabilmente patogena.

Rianalisi

Le malattie, i geni e le varianti sono oggetto di continua ricerca scientifica, quindi potrebbe essere utile rivalutare il Suo campione ("**rianalisi**"), quando saranno state scoperte nuove evidenze. Pertanto, se correlato al Suo stato di salute, CENTOGENE potrebbe esaminare il Suo campione alla ricerca di varianti clinicamente rilevanti, mentre solo i dati grezzi del sequenziamento del DNA saranno soggetti a una rianalisi.

Se vengono riscontrati risultati diversi ("nuovi") rispetto al referto originale, CENTOGENE invia un referto aggiornato al Suo medico. È inoltre possibile richiedere proattivamente una rianalisi del campione in assenza di nuove informazioni cliniche (anche se si raccomanda di attendere almeno un anno dall'analisi originale) o in qualsiasi momento in cui il fenotipo sia cambiato.

Informativa sulla protezione dei dati

CENTOGENE GmbH, Am Strande 7, 18055 Rostock, Germania ("CENTOGENE", "noi" o "ci") agisce in qualità di titolare del trattamento dei tuoi dati personali ai sensi del Regolamento generale sulla protezione dei dati ("RGPD"). Per "dati personali" si intende qualsiasi informazione relativa a una persona fisica identificata o identificabile. Se ha domande sul trattamento dei dati da parte di CENTOGENE o desidera esercitare i Suoi diritti in materia di protezione dei dati, può contattare direttamente il nostro responsabile della protezione dei dati all'indirizzo sopra indicato con l'aggiunta: All'attenzione del Responsabile della protezione dei dati, o via e-mail all'indirizzo dataprivacy@centogene.com.

Trattamento dei dati e base giuridica

Raccogliamo regolarmente i seguenti dati: dati personali, inclusi nome, cognome, indirizzo, data di nascita, sesso, relazioni familiari, etnia, nazionalità, informazioni relative all'assicurazione, codice paziente (CGXXXXXXX), malattia, sintomi e altre informazioni mediche, compreso il materiale fotografico se fornito insieme al Suo campione. Il Suo campione viene analizzato utilizzando metodi scientifici all'avanguardia e i dati estratti vengono elaborati insieme ai dati raccolti nella nostra banca dati. Successivamente forniamo i risultati contenenti dati biochimici, genetici e sanitari al Suo medico. La base giuridica per il trattamento dei Suoi dati personali è il Suo consenso (Art. 6, paragrafo 1 a); Art. 9, paragrafo 2 a) del RGPD). Ulteriori basi giuridiche possono essere applicabili quando trattiamo (ad esempio, conserviamo) i Suoi dati in base ai periodi di conservazione previsti dalla legislazione applicabile o eseguiamo altri trattamenti necessari, come quelli richiesti dal Codice Deontologico dell'Ordine dei medici, dal Regolamento sui Dispositivi Medici (MDR, Regolamento (UE) 2017/745) o il Regolamento sui Dispositivi Diagnostici in Vitro (IVDR, Regolamento (UE) 2017/746), quando utilizziamo i Suoi dati (di fatto anonimizzati) a fini di ricerca scientifica (Art. 6, paragrafo 1h); Art. 9, paragrafo 2 j) del RGPD, Art. 89 RGPD e § 27 BDSG) o quando il trattamento è necessario ai fini della diagnosi o del trattamento medico (Art. 9, paragrafo 2 h) del RGPD).

Ulteriori informazioni sulla protezione dei dati

Può trovare ulteriori informazioni sulla protezione dei dati, inclusa l'informazione riguardante la conservazione dei dati, i destinatari dei dati, i trasferimenti internazionali di dati e i Suoi diritti sulla protezione dei dati al seguente link: centogene.com/data-protection-notice-for-patients/.

Avvertenza: Si prega di notare che le analisi genetiche e/o biochimiche non sono definitive. A causa dei limiti della tecnologia e/o della conoscenza medica incompleta, alcune varianti che causano malattie potrebbero non essere rilevate. Pertanto, non è possibile escludere completamente tutti i rischi per tutte le possibili malattie genetiche. Inoltre, in alcuni casi, l'analisi potrebbe indicare un'anomalia genetica quando in realtà non si è affetti (falso positivo) o potrebbe non indicare alcuna anomalia genetica quando in realtà si è affetti (falso negativo).

NEL CASO IN CUI LA CAUSA DI UN RISULTATO FALSO POSITIVO O FALSO NEGATIVO NON POSSA ESSERE IDENTIFICATA DA CENTOGENE, CENTOGENE NON SARÀ RESPONSABILE DEL RISULTATO INCOMPLETO, POTENZIALMENTE FUORVIANTE O INCORRETTO DI UN'ANALISI.

Diagnostica — Modulo di consenso informato

Malattia sospetta / Test richiesto (da compilare a cura del medico curante)

Con la mia firma qui sotto, confermo o confermo per conto della persona di cui sono il custode o il tutore legale (di seguito, "io", "me", "mio") di aver ricevuto e letto la precedente spiegazione scritta relativa all'analisi. Sono stato adeguatamente informato in merito allo scopo, all'ambito, al tipo e al significato di tale analisi, ai possibili risultati e ai possibili rischi dal medico responsabile.

Consenso all'analisi e al trattamento dei dati correlati

Firmando il presente modulo di Consenso Informato, acconsento o acconsento per conto della persona di cui sono il custode o tutore legale

(1) All'analisi del mio campione da parte di CENTOGENE GmbH, Am Strande 7, 18055 Rostock, Germania ("CENTOGENE") per una possibile diagnosi della malattia sopra specificata; (2) al trattamento dei miei dati personali per eseguire tale analisi, come specificato nella Scheda informativa; (3) a fornire i risultati dell'analisi al medico curante; (4) fornire i risultati dell'analisi ai professionisti sanitari coinvolti nella mia consulenza medica e/o assistenza clinica (ulteriori destinatari del referto), se richiesto dal medico curante; (5) fornire i risultati dell'analisi al laboratorio richiedente, come documentato nel modulo di richiesta; (6) fornire i dati grezzi dell'analisi di sequenziamento del DNA, su richiesta, al medico curante e/o al laboratorio richiedente; e (7) conservare i dati personali e il campione per un massimo di 10 anni dopo che CENTOGENE ha riportato l'ultimo risultato e anonimizzare i dati personali.

Inoltre — se i destinatari dei dati si trovano in un Paese terzo al di fuori dell'Area Economica Europea, dove le disposizioni del RGPD non sempre si applicano — acconsento al trasferimento dei miei dati personali a questo Paese terzo, in particolare (1) per fornire i risultati dell'analisi e i dati grezzi al medico curante e/o al laboratorio richiedente; e (2) per fornire i risultati dell'analisi agli operatori sanitari coinvolti nella mia consulenza medica e/o nelle mie cure cliniche. Riconosco che tale Paese terzo potrebbe non fornire un livello di protezione dei dati equivalente al RGPD e potrebbe garantire diritti di protezione dei dati inferiori o meno applicabili e non disporre di un'autorità di controllo indipendente per la protezione dei dati che assista nell'esercizio di tali diritti.

Consenso opzionale per la segnalazione di risultati secondari, incidentali e/o del portatore

(Rilevante per analisi genetiche che hanno queste opzioni di segnalazione)

Acconsento che CENTOGENE possa

(1) segnalare i risultati secondari raccomandati dall'ACMG	Sì	NO
(2) segnalare i risultati incidentali (come definiti sopra)	Sì	NO
(3) segnalare i risultati relativi ai portatori e le varianti predittive (come definiti sopra)	Sì	NO

Se non si seleziona una casella, la risposta viene considerata "No". Sono consapevole che CENTOGENE, a sua discrezione, può astenersi dal riportare i risultati relativi a risultati secondari, incidentali e/o del portatore.

Consenso facoltativo alla ricerca per un ulteriore utilizzo del campione e dei dati personali

Sono consapevole che il mio campione e i miei dati personali potrebbero consentire a CENTOGENE di sviluppare e migliorare metodi diagnostici e soluzioni terapeutiche per le malattie genetiche in generale. Riconosco che né io né la persona di cui sono il custode o tutore legale riceveremo alcun compenso per la donazione del campione e l'utilizzo dei dati personali. Di seguito, la mancata selezione di una casella sarà considerata come un "No".

- (1) Acconsento all'utilizzo del mio campione e dei miei dati personali da parte di CENTOGENE per la ricerca scientifica (compresa quella commerciale), incentrata sulla causa, la diagnosi precoce e/o il trattamento delle malattie rare in generale. Sono consapevole che il campione e i dati saranno utilizzati nell'interesse del massimo beneficio possibile per il pubblico in generale per la ricerca volta a migliorare la prevenzione, la diagnosi e il trattamento delle malattie rare. Ciò include, ma non si limita a, malattie come i disturbi metabolici, i disturbi neurodegenerativi, i disturbi cardiaci e le malformazioni, così come le malattie e le relazioni genetiche che sono ancora oggi sconosciute. Come in qualsiasi ricerca sulle malattie rare — in particolare a causa delle ultime scoperte nella diagnostica genetica — di solito non è possibile prevedere in dettaglio quali domande e argomenti di ricerca saranno affrontati in futuro. Pertanto, lo scopo specifico della ricerca non può essere descritto in dettaglio nel presente documento e il campione e i dati potrebbero essere utilizzati anche per progetti di ricerca medica che oggi non possono essere previsti.
- (2) Acconsento che CENTOGENE condivida i miei dati biochimici, genetici e sanitari, inclusi i risultati dell'analisi - esclusivamente in forma di fatto anonimizzata - con medici esterni, istituzioni scientifiche e/o aziende (farmaceutiche) per la loro ricerca scientifica (compresa quella commerciale). Sono consapevole che "in forma di fatto anonimizzata" significa che i dati disponibili presso CENTOGENE sono modificati (incluse la redazione e la rimozione di eventuali pseudonimi) in modo tale, che la re-identificazione della mia persona da parte di qualsiasi ulteriore destinatario dei dati è praticamente impossibile.

(3) Acconsento affinché CENTOGENE conservi il mio campione e i miei dati personali per 20 anni dopo che l'ultimo risultato è stato comunicato e con la presente dono e trasferisco la proprietà del mio campione a CENTOGENE per ulteriori ricerche scientifiche (incluse quelle commerciali), che si concentrano sulla causa, la diagnosi precoce e/o il trattamento delle malattie rare in generale. Sono consapevole che dopo 20 anni – una volta che i dati identificativi saranno stati eliminati – il campione diventerà anonimo e rimarrà nell'archivio di CENTOGENE – in forma anonima – per tali ricerche scientifiche (incluse quelle commerciali). Per forma anonima si intende che CENTOGENE non potrà più identificarmi come persona a partire da tale campione.

Sì NO

Sono consapevole che il/i consenso/i è/sono volontario/i e valido/i fino al momento in cui decido di revocarlo/i. Il consenso relativo (1) all'analisi e il consenso facoltativo per i risultati secondari, incidentali e/o del portatore possono essere revocati fino al momento in cui tale analisi è stata eseguita; e (2) il trattamento dei dati personali può essere revocato in qualsiasi momento. Inoltre, è possibile richiedere la distruzione del campione fino a quando non sia stato ancora reso anonimo; in ogni caso con effetto per il futuro. Fino al momento in cui mi saranno stati forniti i risultati dell'analisi, comprendo di avere il diritto (1) di non essere informato su tali risultati (il cosiddetto diritto di non sapere); e (2) di richiedere la distruzione di tutti tali risultati. Per revocare il consenso e/o esercitare i diritti, posso contattare il responsabile della protezione dei dati di CENTOGENE.

Data

Nome e data di nascita (GG. MM. AAAA) del paziente

Firma del paziente e/o del suo tutore legale

Avviso al medico curante

La legge vigente richiede il consenso informato del paziente per poter eseguire un'analisi genetica e/o biochimica. Si prega di chiedere al paziente di firmare il modulo di consenso informato. In alternativa, si prega di confermare con la propria firma che il paziente ha dato il proprio consenso e che tale consenso è stato archiviato. Successivamente, si prega di inviare il modulo di consenso informato compilato e firmato insieme alla scheda informativa e al/ai campione/i a CENTOGENE.

Conferma del medico

Dichiaro che (1) il consenso sopra riportato è stato espresso dal paziente e/o dal custode/tutore legale del paziente, (2) ho in archivio la firma del paziente e/o del custode/tutore legale, se non è mostrata sopra, e (3) il paziente e/o il custode/tutore legale fino ad ora non ha/hanno esercitato il diritto di non essere informato/i dei risultati dei test genetici. Sono consapevole che (1) il paziente e/o il custode/tutore legale possono esercitare qualsiasi diritto specificato nella Scheda informativa e (2) dovrò inoltrare tali richieste a CENTOGENE senza ingiustificato ritardo.

Data

Nome del medico curante

Firma del medico curante