

CONSENSO INFORMATO

SEQUENZIAMENTO DELL'INTERO ESOMA

PAZIENTE / FAMILIARE

Per ulteriori informazioni sul test genetico per i pazienti e i familiari, visitare:
<https://blueprintgenetics.com/resources/whole-exome-sequencing-guide-for-patients-and-families/>

Confermo che mi sono state spiegate le seguenti informazioni relative al test:

1. I risultati di questo test possono dimostrare che io e/o i miei familiari sono/siamo affetto/i da una malattia ereditaria o che sono/siamo a maggior rischio di essere affetto/i da una malattia genetica. Comprendo che questo test potrebbe rilevare rapporti biologici non riconosciuti in precedenza, come la non paternità.
2. Sono consapevole che i risultati di questo test potrebbero non essere conclusivi in merito al mio stato genetico. Sebbene alcune varianti genetiche siano note per essere causa di malattie e altre siano note per essere benigne, una parte delle varianti genetiche trovate ha un significato incerto. A seconda dei risultati di questo test, il mio medico può raccomandare una consulenza genetica o ulteriori test per me e/o i miei familiari.
3. Comprendo che un riassunto anonimizzato dei risultati di questo test può essere presentato ad esempio durante incontri, in pubblicazioni scientifiche e/o nei database delle varianti di DNA al fine di migliorare la comprensione, la diagnostica e il trattamento di condizioni cliniche simili. Non sarà mai presentata nessuna informazione identificativa.
4. Se ho selezionato l'opzione di fatturazione all'assicurazione del paziente, autorizzo il mio fornitore del piano sanitario o la mia compagnia assicurativa a pagare le mie spettanze assicurative direttamente a Blueprint Genetics. Autorizzo Blueprint Genetics a rilasciare al mio assicuratore informazioni relative al mio test. Sono consapevole di essere legalmente responsabile dell'invio a Blueprint Genetics di qualsiasi somma di denaro ricevuta dalla mia compagnia assicurativa per l'esecuzione di questo test genetico. Se la mia assicurazione non copre questi servizi o copre solo una parte dell'importo, sono responsabile dei costi rimanenti di questo test.
5. Sono consapevole che il mancato consenso a una qualsiasi delle sezioni che seguono non influirà in alcun modo sul proseguimento del mio trattamento. Nel caso in cui non venga selezionata alcuna casella in una sezione, si presume che non si fornisca alcun consenso.
6. **Consenso separato per la conservazione del campione presso Blueprint Genetics per 3 anni per il test dei familiari.** Selezionando la relativa casella sottostante acconsento alla conservazione del campione di DNA per 3 anni nel laboratorio diagnostico di Blueprint Genetics per il test dei familiari. Senza questa autorizzazione, il campione sarà conservato per circa 12 mesi e smaltito successivamente, a meno che non sia previsto uno smaltimento anticipato ai sensi delle leggi applicabili.

Acconsento alla conservazione del campione per 3 anni per il test dei familiari.

7. **Consenso separato a scopo di ricerca e conservazione a lungo termine.** Selezionando la relativa casella sottostante acconsento alla conservazione a lungo termine del campione di DNA nel laboratorio diagnostico di Blueprint Genetics (senza consenso separato per la conservazione a lungo termine, i campioni di DNA vengono generalmente conservati per circa 12 mesi) per il suo uso nella ricerca sulle malattie ereditarie mendeliane e per le iniziative volte a migliorare la diagnostica e il trattamento di tali malattie. I dati della ricerca che mi riguardano saranno trattati come informazioni riservate e codificati in modo tale che la mia identità non possa essere scoperta senza il codice chiave in possesso del medico in Blueprint Genetics responsabile della ricerca. Se necessario, tali dati della ricerca codificati possono essere trattati anche all'interno o all'esterno dell'Unione Europea e comunicati per essere utilizzati da un altro gruppo di ricerca o da una società che partecipa allo studio. Con il presente acconsento all'uso dei dati della ricerca di cui sopra per gli scopi previsti dal presente consenso. I dati saranno conservati per 50 anni.

Comprendo che il mio consenso all'uso a scopo di ricerca del campione prelevato per scopi diagnostici è volontario e che posso annullare il presente consenso e ritirare la mia partecipazione in qualsiasi momento prima del completamento dello studio. Sono consapevole che i dati raccolti fino alla data del mio ritiro saranno utilizzati come parte del materiale della ricerca.

Acconsento all'uso a scopo di ricerca e alla conservazione a lungo termine del campione come indicato nella precedente Sezione 7.

- 8. Consenso separato per la segnalazione dei risultati secondari.** Selezionando la relativa casella sottostante autorizzo Blueprint Genetics a segnalare all'operatore sanitario che ha richiesto il test eventuali risultati secondari non direttamente correlati al motivo della richiesta del test. Blueprint Genetics segnala come risultati secondari varianti patogenetiche e probabilmente patogenetiche in geni selezionati associati a varie malattie genetiche. I geni selezionati in cui sono segnalati i risultati secondari rappresentano quelli inclusi nelle "Raccomandazioni ACMG per la segnalazione dei risultati secondari nel sequenziamento clinico dell'esoma e del genoma" pubblicate dall'American College of Medical Genetics and Genomics.

Comprendo che i risultati secondari hanno valore dal punto di vista medico e potrebbero avere implicazioni per la mia salute futura e a scopi di pianificazione familiare. Comprendo che l'assenza di risultati secondari per qualsiasi gene specifico non significa che non vi siano varianti patogeniche in quel gene.

Blueprint Genetics deve ricevere questo consenso prima che il campione venga analizzato per poter segnalare eventuali risultati secondari. Comprendo che i miei familiari possono decidere in merito ai loro risultati secondari indipendentemente dalla mia decisione.

Acconsento alla segnalazione dei risultati secondari.

Ulteriori informazioni sul nostro trattamento dei dati personali sono disponibili alla pagina: <https://blueprintgenetics.com/privacy/>

Autorizzo Blueprint Genetics a contattarmi relativamente a ulteriori ricerche genetiche e/o altri servizi genetici che potrebbero interessarmi in futuro. Posso ritirare tale autorizzazione in qualsiasi momento.

FIRMA DEL PAZIENTE

Firmando questo modulo, dichiaro di aver letto il Consenso informato per il sequenziamento dell'intero esoma e di averne compreso il contenuto. Ho avuto l'opportunità di porre domande relativamente a questo modulo e le mie domande hanno ricevuto risposta.	
Nome (in stampatello):	Data di nascita (GG-MM-AAAA):
Firma:	Data (GG-MM-AAAA):
Nome e rapporto del Rappresentante legale con il paziente, se il paziente è minorenne (in stampatello):	Firma del Rappresentante legale, se il paziente è minorenne: