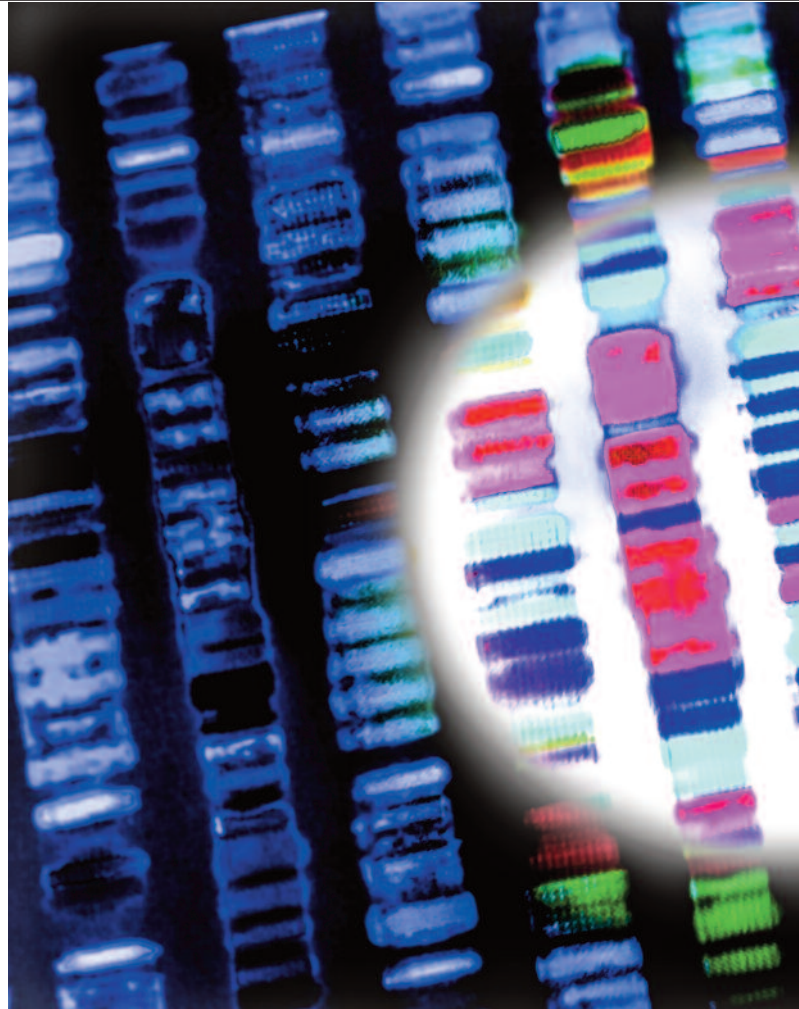


Consenso informato  
e test genetici

## Elementi essenziali del Consenso informato ai test genetici

**Il consenso informato** è il documento che sancisce l'autodeterminazione e l'invulnerabilità della persona che si sottopone ad una prestazione sanitaria. Per le analisi effettuate sul patrimonio genetico, la firma del consenso Informato deve essere preceduta da una dettagliata e completa informazione delle procedure che verranno eseguite, delle finalità perseguite dal test, gli eventuali limiti ed i possibili risultati conseguibili, anche in relazione ad eventuali informazioni inattese che possono emergere



**Sulla base** della raccomandazione n. R (97) 5 del Consiglio d'Europa, sono considerati dati genetici tutti i dati, di qualunque tipo, che riguardano i caratteri ereditari di un individuo o che sono in rapporto con i caratteri che formano il patrimonio di un gruppo di individui affini, e che, nel quadro della più ampia categoria dei "dati sanitari", possono essere trattati solo a determinate condizioni (par. 1).

Il consenso informato per i test genetici

viene di norma acquisito durante una consulenza genetica, processo comunicativo attraverso il quale il soggetto riceve le informazioni che riguardano sia la sua condizione clinica, sia il significato, i limiti, l'attendibilità e la specificità del test che potrà essere effettuato, nonché le implicazioni dei risultati.

**Chi può accedere ad un test genetico? Chi deve firmare il Consenso Informato?**

Nell'autorizzazione generale al tratta-

mento dei dati genetici n8/2014 - 11 dicembre 2014 (pubblicato sulla Gazzetta Ufficiale n. 301 del 30 dicembre 2014), il garante per la protezione dei dati personali sancisce che "Per i trattamenti effettuati mediante test genetici, compreso lo screening, anche a fini di ricerca o di ricongiungimento familiare, deve essere acquisito il consenso informato dei soggetti cui viene prelevato il materiale biologico necessario all'esecuzione dell'analisi... Per le informazioni relative ai nascituri il consenso è validamente prestato dalla gestante. Nel caso in cui il trattamento effettuato mediante test prenatale possa rivelare anche dati genetici relativi alla futura insorgenza di una patologia del padre, è previamente acquisito anche il consenso di quest'ultimo."

Per quanto riguarda i minori non affetti ma a rischio per patologie genetiche, i test genetici presintomatici sono indicati solo nel caso in cui esistano concreti vantaggi terapeutici o trattamenti preventivi attuabili prima del raggiungimento della maggiore età. In questo caso il consenso dovrà essere firmato da chi esercita legalmente la genitorialità. Quando il test genetico è indicato in un soggetto che non può prestare il proprio consenso per impossibilità fisica, incapacità d'agire o incapacità di intendere o di volere, questo verrà manifestato da chi esercita legalmente la potestà, ov-

### Cos'è un test genetico?

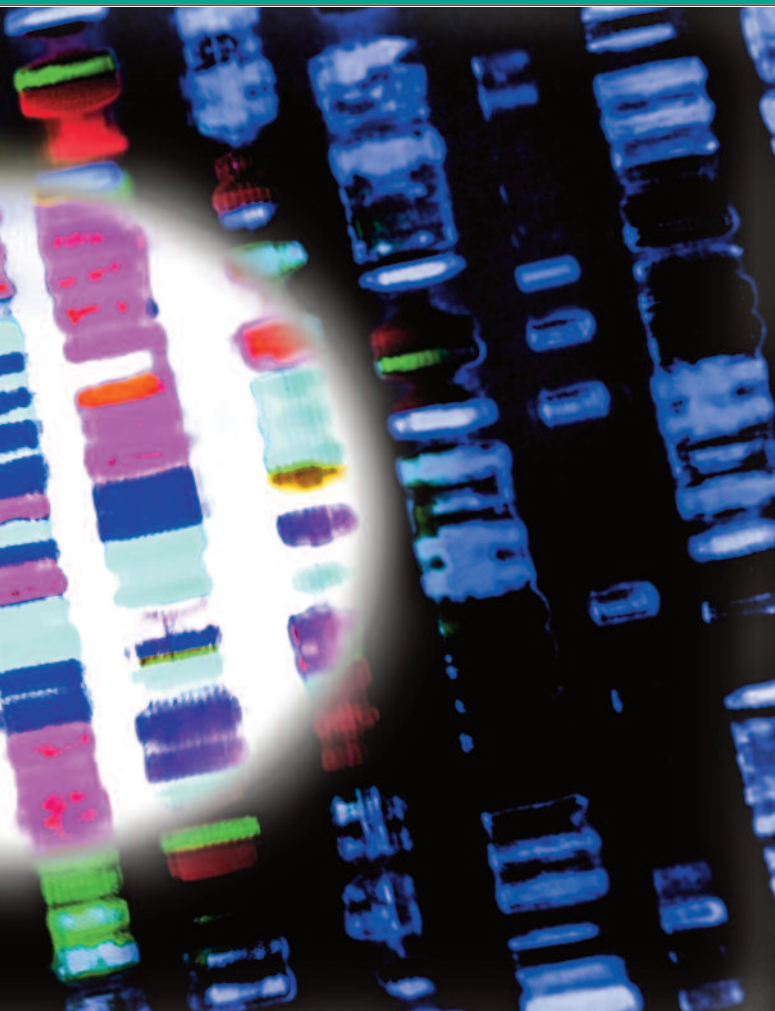
Un test genetico è l'analisi di Dna, Rna, cromosomi, proteine, metaboliti o altri prodotti genici e che ha lo scopo di evidenziare genotipi, mutazioni, fenotipi o cariotipi correlati o meno a patologie umane ereditabili. Questa definizione include le indagini prenatali e postnatali, diagnostiche o per la individuazione dei portatori, così come i test per lo studio della suscettibilità a specifiche malattie o le indagini per la individuazione di mutazioni su cellule somatiche in particolare in ambito oncologico; vengono inclusi i test di genetica forense utilizzati per l'identificazione individuale o per lo studio dei rapporti di parentela. I test genetici possono infine essere proposti anche nel contesto di protocolli di ricerca e non avere quindi delle finalità diagnostiche.



**IRENE BOTTILLO**  
Specialista in  
Genetica Medica  
Dottore di Ricerca  
in Genetica  
Medica  
Uoc Laboratorio di  
Genetica Medica  
Università La  
Sapienza  
Azienda  
Ospedaliera San  
Camillo Forlanini



**PAOLA GRAMMATICO**  
Direttore Uoc  
Laboratorio di  
Genetica Medica  
Università  
La Sapienza  
Azienda  
Ospedaliera San  
Camillo Forlanini



vero da un prossimo congiunto, da un familiare, da un convivente o, in loro assenza, dal responsabile della struttura presso cui dimora l'interessato o da un tutore.

### **L'informativa al test genetico: quali informazioni deve contenere?**

Attraverso l'informativa specifica per il test genetico che viene proposto, l'individuo deve acquisire consapevolezza dei seguenti argomenti:

**Finalità del test genetico offerto e risultati conseguibili.** Devono essere specificati quali sono gli scopi per cui è indicato procedere all'indagine genetica e quali i possibili risultati. Nel caso di test a scopo diagnostico, vanno indicati i geni che verranno analizzati ed il loro ruolo nella patologia in esame. Nel caso di un test genetico offerto nel contesto di un protocollo di ricerca, l'informativa deve includere informazioni dettagliate sul razionale, sugli obiettivi e sui risultati attesi; inoltre, se presente, va indicato lo sponsor che promuove lo studio. Deve infine essere specificato se la ricerca sia monocentrica o multicentrica. In quest'ultimo caso infatti l'individuo va informato che più di un centro potrà avere accesso ai suoi campioni biologici e/o ai dati risultanti dalle analisi. Nel caso in cui sia previsto il trasferimento di dati genetici e/ di campioni biologici in altri Stati, nell'informativa va specificato se tali Paesi non garanti-



*Nel caso di test a scopo diagnostico, vanno indicati i geni che verranno analizzati ed il loro ruolo nella patologia in esame*

scono un livello di tutela della privacy adeguato ai sensi degli artt. 43, 44 e 45 del Codice, nonché gli estremi identificativi dei soggetti destinatari dei dati e dei campioni, al fine di garantire all'interessato la possibilità di esercitare il controllo sui dati e sui campioni che lo riguardano.

### **Tipologia del campione biologico che verrà prelevato.**

Va specificato se per ogni individuo verranno prelevati campioni diversi (ad esempio sangue, urine, mucosa buccale, campioni istologici, capelli, ecc.). Nel caso di studi di ricerca va chiarito se il prelievo del campione biologico modifichi o meno il normale iter clinico previsto per il soggetto.

### **Luogo e modalità di conservazione del campione biologico.**

L'informativa deve chiarire quale sarà il laboratorio che conserverà il campione biologico, quali saranno le procedure per rendere anonimo tale campione (i.e. tipo di codifica adottata per l'anonimato), e se sarà possibile risalire ai dati personali dell'individuo (in questo caso vanno spiegate quali saranno le procedure per effettuare questa operazione). Va inoltre indicato per quanto tempo verrà conservato il campione biologico e con quali modalità verrà poi eventualmente distrutto. Se la distruzione del campione non fosse prevista, l'individuo deve fornire il consenso per ogni ulteriore utilizzo.

### **Responsabile della gestione dei campioni.**

L'individuo deve conoscere i dati anagrafici e la qualifica del professionista sanitario responsabile della gestione dei campioni, oltre ai riferimenti (tra cui indirizzo, numero di telefono, email) della struttura proponente.

### **Tipologia del materiale genetico che verrà analizzato.**

L'informativa deve specificare se lo studio riguarda l'analisi di:

- Dna genomico estratto da cellule; se sì, va specificato quale tipo di cellule;
- Dna mitocondriale;
- Dna circolante libero da cellule (cfDna, cell free Dna); se sì, va specificato se lo studio riguarda Dna fetale circolante (cffDna, cell free fetal Dna) o Dna tumorale circolante (ctDna, circulating tumor Dna);
- mRNA estratto da cellule; se sì, va specificato quale tipo di cellule;
- Rna circolante libero da cellule (cfRna, cell free Rna); se sì, va specificato se lo studio riguarda Rna fetale circolante (cffRna, cell free fetal Rna) o Rna tumorale circolante (ctRna, circulating tumor RNA);
- Vescicole extracellulari (esosomi, microvescicole, ecc.)

### **Metodiche di analisi che verranno utilizzate.**

È necessario spiegare al paziente quali saranno le tecniche di analisi utilizzate e la loro validità analitica. Quest'ultima risulta dipendente dalla sensibilità (percentuale di campioni che sono positivi al test sul totale dei campioni che effettivamente contengono l'analita che il test vuole ricercare; permette quindi di valutare i risultati "falsi negativi" del test), e dalla specificità (percentuale di campioni che sono negativi al test sul totale dei campioni che effettivamente non contengono l'analita che il test vuole ricercare; permette quindi di valutare i risultati "falsi positivi" del test). Se presenti e se noti, vanno spiegati i meccanismi biologici o metodologici che sono alla base della generazione dei "falsi positivi" e dei "falsi negativi".

Nel caso in cui le analisi sul Dna genomico riguardassero lo studio dell'intero genoma, dell'intero esoma o di pannelli comprendenti molti geni alcuni dei quali non direttamente diagnostici, l'individuo va informato che da queste analisi potrebbero risultare informazioni genetiche importanti per se e per i suoi familiari. L'individuo va informato che sarà possibile richiedere e conoscere eventuali notizie inattese che lo riguardano, qualora queste rappresentino un beneficio concreto e diretto in termini di terapia, di prevenzione o di consapevolezza delle scelte riproduttive. Nell'informativa vanno quindi anche espresse le modalità di comunicazione di queste eventuali informazioni.

### **Luogo e modalità di conservazione dei dati grezzi e dei risultati delle analisi genetiche.**

L'informativa deve chiarire quale sarà il laboratorio che conserverà i dati sperimentali e bio-informatici derivanti dal test effettuato. Va inoltre chiarito per quanto tempo questi dati verranno conservati; se la distruzione dei dati non fosse prevista, l'individuo deve fornire il consenso per ogni ulteriore utilizzo. Nel caso di studi multicentrici, l'individuo va informato con quali altri sperimentatori verranno condivisi i risultati delle analisi.

### **Diritto dell'interessato di opporsi al trattamento dei dati genetici.**

L'individuo che fornisce il campione biologico resta il proprietario di tale campione. In qualsiasi momento potrà quindi chiederne la distruzione e revocare/modificare le autorizzazioni espresse nel consenso informato, senza che ciò comporti alcuno svantaggio o pregiudizio per l'interessato, salvo che i dati e i campioni biologici, in origine o a seguito di trattamento, non consentano più di identificare il medesimo interessato.