

## MODULO DI RICHIESTA ESAME PRENATALSAFE FULL RISK

## MEDICO / CENTRO INVIANTE

Nome / Timbro



Genoma



## NON COMPILARE

Prot. No.: \_\_\_\_\_ Cod partner femminile: \_\_\_\_\_ Cod partner maschile: \_\_\_\_\_

## DATI DELLA GESTANTE

Nome \_\_\_\_\_ Cognome \_\_\_\_\_  
 Data di nascita \_\_\_\_\_ Luogo di nascita \_\_\_\_\_  
 Codice Fiscale \_\_\_\_\_  
 Indirizzo \_\_\_\_\_  
 CAP \_\_\_\_\_ Città \_\_\_\_\_  
 Telefono \_\_\_\_\_ Data del prelievo \_\_\_\_\_  
 Sta ripetendo questo prelievo per la seconda volta?  SI;  NO

## DATI DEL PARTNER MASCHILE

Nome \_\_\_\_\_  
 Cognome \_\_\_\_\_  
 Data di nascita \_\_\_\_\_ Luogo di nascita \_\_\_\_\_  
 Codice Fiscale \_\_\_\_\_  
 Indirizzo \_\_\_\_\_  
 CAP \_\_\_\_\_ Città \_\_\_\_\_  
 Telefono \_\_\_\_\_ Data del prelievo \_\_\_\_\_

## DATI GRAVIDANZA

Settimana di gravidanza \_\_\_\_\_ + giorni \_\_\_\_\_  
 Età gestazionale determinata mediante:  
 Ecografia;  Ultime Mestruazioni;  Trattamento PMA  
 Gravidanza gemellare?  NO  SI; ( Monocoriale;  Bicoriale)  
 Gravidanza da procreazione assistita?  NO;  SI;  
 Tipo di fecondazione:  Omologa  Eterologa Maschile  
 Eterologa femminile  Embriodonazione  
 Ginecologo di fiducia: \_\_\_\_\_  
 Indirizzo e Città: \_\_\_\_\_  
 Telefono: \_\_\_\_\_  
 E-mail: \_\_\_\_\_

## INDICAZIONE ALL'ESAME

Età Materna Avanzata;  Età Paterna Avanzata;  Ansietà  
 Anomalie fetali o riscontri ecografici patologici/dubbi:  
 Tipo riscontro ecografico: \_\_\_\_\_  
 Precedente gravidanza con aneuploidia;  
 Screening 1<sup>a</sup> trimestre (Bi-Test) positivo;  
 Partner portatore di malattia genetica:  Femminile;  Maschile  
 Specificare malattia \_\_\_\_\_  
 Specificare mutazione e gene: \_\_\_\_\_  
 Altro \_\_\_\_\_  Nessuna specifica indicazione  
 La gestante sta assumendo farmaci?  SI;  NO  
 Indicare nome farmaco: \_\_\_\_\_

## RICHIESTE AGGIUNTIVE

Si vuole conoscere il sesso del feto?  SI;  NO  
 Test Standard  Protocollo FAST  
 Integrazione RhSafe®?  SI;  NO (gratuita e applicabile solo in gravidanze con gestante Rh negativa e partner Rh positivo; è necessario produrre referti attestanti il fattore Rh della coppia).

## MODALITA' DI FATTURAZIONE

MEDICO / CENTRO INVIANTE  
 PAZIENTE (annotare il codice fiscale nell' anagrafica della gestante)  
 E-mail: \_\_\_\_\_  
 \_\_\_\_\_  
 (scrivere l'indirizzo mail paziente se si vuole ricevere la fattura)

## MODALITA' DI REFERTAZIONE DATI DELLA GESTANTE

MEDICO / CENTRO INVIANTE  On-Line  
 GESTANTE:  Posta  
 Per attivare la refertazione online al paziente è obbligatorio fornire una E-mail:  
 \_\_\_\_\_  
 Le indicazioni per il primo accesso sono disponibili sul sito <https://www.laboratorio-genoma.eu/>  
 lo sottoscritto \_\_\_\_\_  
 autorizzo ai sensi del Reg. EU 679/2016 l'invio del referto nelle modalità sopra indicate.  
 Firma: \_\_\_\_\_

## MODALITA' DI REFERTAZIONE DATI DEL PARTNER MASCHILE

MEDICO / CENTRO INVIANTE  On-Line  
 PARTNER MASCHILE:  Posta  
 Per attivare la refertazione online al paziente è obbligatorio fornire una E-mail:  
 \_\_\_\_\_  
 Le indicazioni per il primo accesso sono disponibili sul sito <https://www.laboratorio-genoma.eu/>  
 lo sottoscritto \_\_\_\_\_  
 autorizzo ai sensi del Reg. EU 679/2016 l'invio del referto nelle modalità sopra indicate.  
 Firma: \_\_\_\_\_

## ANALISI INCLUSE NEL PANNELLO PRENATALSAFE FULL RISK

DONNA

UOMO

PRENATALSAFE KARYO PLUS

GENESCREEN FOCUS (ITALIAN PANEL)

GENESAFE COMPLETE

GENESCREEN FOCUS (ITALIAN PANEL)

**Finalità del test PrenatalSAFE® Karyo Plus**

**PrenatalSAFE®** è un esame prenatale **non invasivo** che, analizzando il DNA fetale libero circolante isolato da un campione di sangue materno, valuta la presenza di aneuploidie fetali comuni in gravidanza, quali quelle relative al cromosoma **21 (Sindrome di Down)**, al cromosoma **18 (Sindrome di Edwards)**, al cromosoma **13 (Sindrome di Patau)** e dei cromosomi sessuali (**X e Y**), quali per esempio la **Sindrome di Turner** o Monosomia del cromosoma X. Il test prevede anche un livello di approfondimento che consente di valutare aneuploidie e alterazioni cromosomiche strutturali fetali a carico di ogni cromosoma, con risultati molto simili all'analisi del cariotipo fetale mediante tecniche invasive di diagnosi prenatale.

Il test **PrenatalSAFE® Karyo Plus** rappresenta un'evoluzione del test **PrenatalSAFE® Karyo**, e aggiunge alle potenzialità di **PrenatalSAFE® Karyo** la possibilità di individuare la presenza nel feto di alterazioni cromosomiche **strutturali** submicroscopiche, quali alcune comuni sindromi da **microdelezione**. L'esame comprende la determinazione del sesso fetale (opzionale).

Il test **PrenatalSAFE® Complete Plus**, costituito dall'unione del test **PrenatalSAFE® Karyo Plus** con il test **GeneSAFE™ Complete**, fornisce il **più approfondito livello d'informazione** ottenibile in gravidanza mediante un test di screening prenatale non invasivo.

**Malattie genetiche indagate dal test GeneSAFE™ Complete**

Il test **GeneSAFE™ Complete**, effettua lo screening nel feto sia di **malattie genetiche a trasmissione ereditaria** che a insorgenza **de novo**.

In particolare, il test **GeneSAFE™ Complete** permette di individuare mutazioni su **4 geni** responsabili delle **malattie genetiche** a trasmissione ereditaria più frequentemente riscontrate nella popolazione Italiana, quali **Fibrosi Cistica**, **Anemia Falciforme**, **Beta Talassemia** e **Sordità Ereditaria**. I geni investigati dal test **GeneSAFE™ Complete**, e le relative patologie genetiche, sono riportati nella tabella sottostante.

**Tabella: Lista delle malattie genetiche a trasmissione ereditaria indagate dal test GeneSAFE™ Complete**

Malattie genetiche ereditarie individuate da GeneSAFE™	Gene
Fibrosi Cistica	CFTR
Beta Talassemia	HBB
Anemia Falciforme	HBB
Sordità Ereditaria autosomica recessiva tipo 1A	CX26(GJB2)
Sordità Ereditaria autosomica recessiva tipo 1B	CX30(GJB6)

Il test **GeneSAFE™ Complete** permette inoltre di rilevare mutazioni su **25 geni** in relazione a **44 malattie monogeniche** non ereditate dai genitori, ma comparse *de novo* nel feto. Le mutazioni individuate possono insorgere in modo casuale per la prima volta nel feto e in questi casi vengono denominate **de novo**. Tali mutazioni non sono rilevabili con i test di screening pre-concezionali eseguiti sui genitori poiché a carattere non ereditario. Le suddette mutazioni **de novo** possono determinare nel bambino **displasie scheletriche, difetti cardiaci, anomalie congenite multiple, e/o deficit intellettivi**. I geni investigati dal test, e le relative patologie genetiche, sono riportati nella tabella sottostante. **Tabella: Lista delle malattie genetiche ad insorgenza de novo indagate dal test GeneSAFE™ Complete**

GENE	MALATTIE SINDROMICHE
JAG1	Sindrome di Alagille
CHD7	Sindrome di CHARGE
HDAC8	Sindrome di Cornelia de Lange tipo 5
NIPBL	Sindrome di Cornelia de Lange tipo 1
MECP2	Sindrome di Rett
NSD1	Sindrome di Sotos tipo1
ASXL1	Sindrome di Bohring-Opitz
SETBP1	Sindrome di Schinzel-Giedion
SINDROME DI NOONAN	
BRAF	Sindrome Cardio facio cutanea (CFS) tipo 1
CBL	Sindrome di Noonan-simile con o senza leucemia mielomonocitica giovanile
KRAS	Sindrome di Noonan /cancers
MAP2K1	Sindrome Cardio facio cutanea (CFS) tipo e 3
MAP2K2	Sindrome Cardio facio cutanea (CFS) tipo 4
NRAS	Sindrome di Noonan 6/cancers
PTPN11	Sindrome Noonan 1/ Sindrome di LEOPARD/cancers
PTPN11	Leucemia mielomonocitica giovanile (JMML)
RAF1	Sindrome di Noonan 5/Sindrome di LEOPARD 2
RIT1	Sindrome di Noonan 8
SHOC2	Sindrome Noonan-simile con capelli caduchi in fase anagen
SOS1	Sindrome di Noonan 4

GENE	PATOLOGIE SCHELETRICHE
COL2A1	Acondrogenesi tipo 2 Acondroplasia Sindrome CATSHL Sindromedi Crouzon con acanthosis nigricans
FGFR3	Ipocondroplasia Sindrome di Muenke Displasia tanatofora, tipo I Displasia tanatofora, tipo II Sindrome di Ehlers-Danlos, classica Sindrome di Ehlers-Danlos, tipo VIIA Osteogenesi imperfetta, tipo I Osteogenesi imperfetta, tipo II Osteogenesi imperfetta, tipo III Osteogenesi imperfetta, tipo IV Sindrome di Ehlers-Danlos, forma cardiaco-valvolare Sindrome di Ehlers-Danlos, tipo VIIB
COL1A1	Osteogenesi imperfetta, tipo II Osteogenesi imperfetta, tipo III Osteogenesi imperfetta, tipo IV Sindrome di Ehlers-Danlos, forma cardiaco-valvolare Sindrome di Ehlers-Danlos, tipo VIIB
COL1A2	Osteogenesi imperfetta, tipo II Osteogenesi imperfetta, tipo III Osteogenesi imperfetta, tipo IV
CRANIOSINOSTOSI	
	Sindrome di Antley-Bixler senza anomalie genitali o disordini della steroidognesi Sindrome di Apert Sindrome di Crouzon Sindromedi Jackson-Weiss Sindrome di Pfeiffer, tipo 1 Sindrome di Pfeiffer, tipo 2 Sindrome di Pfeiffer, tipo 3
FGFR2	Sindromedi Jackson-Weiss Sindrome di Pfeiffer, tipo 1 Sindrome di Pfeiffer, tipo 2 Sindrome di Pfeiffer, tipo 3

La patologie indagate dal test **GeneSAFE™** spesso non sono rilevabili alle indagini ecografiche del primo trimestre (alcune sono rilevabili ecograficamente solo al secondo o al terzo trimestre) e sono indipendenti dall'età materna. A differenza dei NIPT tradizionali, che individuano anomalie fetali associate ad età materna avanzata (es. sindrome di Down), il test **GeneSAFE™** identifica malattie genetiche associate ad **età paterna avanzata** (es. Acondroplasia, sindrome di Pfeiffer, di Apert, di Crouzon, Osteogenesis Imperfecta, etc.), causate da errori genetici che insorgono durante il processo di spermatogenesi, fornendo alle coppie meno giovani la possibilità di utilizzare un test di screening più completo.

I campioni biologici sono identificati con codice a barre e ID numerico, quindi nessun dato identificativo viene associato alla provetta. E' quindi impossibile che chiunque possa risalire ai dati personali. In ogni caso, trascorsi 30 giorni dall'emissione del referto i campioni biologici saranno smaltiti secondo la normativa vigente.

### Come viene effettuato il test PrenatalSAFE®

Durante la gravidanza, alcuni frammenti del DNA del feto circolano nel sangue materno. Il DNA fetale è rilevabile a partire dalla 5° settimana di gestazione. La sua concentrazione aumenta nelle settimane successive e scompare subito dopo il parto. La quantità di DNA fetale circolante dalla 9°-10° settimana di gestazione è sufficiente per garantire l'elevata specificità e sensibilità del test.

Il test viene eseguito mediante il prelievo di un campione ematico della gestante con un'età gestazionale di almeno 10 settimane. Tramite un'analisi complessa di laboratorio, il DNA fetale libero circolante è isolato dalla componente plasmatica del sangue materno. Successivamente, attraverso un processo tecnologico avanzato, le regioni cromosomiche del DNA fetale circolante vengono sequenziate a elevata profondità di lettura (~60 milioni di sequenze), mediante l'innovativa tecnologia di sequenziamento massivo parallelo (MPS) dell'intero genoma fetale, utilizzando sequenziatori Next Generation Sequencing (NGS) ILLUMINA. Le sequenze cromosomiche vengono quindi quantificate attraverso un'avanzata analisi bioinformatica, per determinare la presenza di eventuali aneuploidie cromosomiche fetali, identificate da un sovrannumero di sequenze allineabili a uno specifico cromosoma. Similmente si procede all'analisi per rilevare le varianti patologiche causa di malattie genetiche ereditare o *de novo* nel feto.

### Risultati ottenibili con il test PrenatalSAFE®

**“POSITIVO”** - Aneuploidia o alterazione cromosomica strutturale rilevata: indica che il test ha prodotto un risultato compatibile con una aneuploidia o un'alterazione cromosomica strutturale fetale, a livello di uno (o più) dei cromosomi investigati. L'affidabilità del risultato viene riportato nella sezione “Risultati” del referto e nella sezione “Accuratezza del test” della relazione tecnica. Tale risultato indica che il feto presenta una delle condizioni cromosomiche indicate, ma non assicura che il feto abbia tale condizione. Il follow-up consigliato è un test di diagnosi prenatale invasiva, come il prelievo dei villi coriali (Villocentesi) o l'Amniocentesi. Il nostro genetista (o in generale uno specialista in genetica), in sede di consulenza genetica, vi spiegherà in maniera dettagliata il risultato del test e vi consiglierà di confermare il risultato mediante diagnosi prenatale invasiva. In nessun modo è possibile avvalersi della Legge 194/78 sulla interruzione volontaria della gravidanza senza prima aver confermato il risultato del test mediante Amniocentesi o Villocentesi.

**“NEGATIVO”** - Aneuploidia o alterazione cromosomica strutturale non rilevata: indica che il test non ha rilevato aneuploidie o alterazioni cromosomiche strutturali a livello dei cromosomi esaminati. L'affidabilità del risultato viene riportato nella sezione “Risultati” del referto e nella sezione “Accuratezza del test” della relazione tecnica. Tale risultato, tuttavia, non assicura che il feto sia sano per tali anomalie. Infatti, a causa della fisiologia placentare, il risultato ottenuto potrebbe non riflettere un reale stato di normalità del feto.

In alcuni casi (circa l'1%) il test potrebbe produrre un risultato non ottimale o non conclusivo. In tali evenienze verrà richiesto alla gestante il prelievo di un nuovo campione ematico al fine di ripetere l'esame. Anche dopo la ripetizione, il test potrebbe non produrre un risultato conclusivo. In questi casi, è consigliato di ricorrere a metodi di diagnosi prenatale alternativi, quali per esempio l'Amniocentesi o la Villocentesi, in quanto in letteratura scientifica è stato riportato un aumento dell'incidenza di aneuploidie fetali nei campioni con risultato non conclusivo, per esempio a causa di bassa frazione fetale.

In altri casi l'esame potrebbe fornire un risultato che indica un sospetto di aneuploidia cromosomica fetale (risultato borderline). In tale evenienza verrà consigliato di confermare il risultato mediante diagnosi prenatale invasiva, così come per il risultato positivo.

Nel caso in cui venga richiesta anche l'analisi del sesso del feto, può essere fornito anche questo risultato.

Nelle gravidanze gemellari, verrà riportato un unico risultato per entrambi i feto. Il sesso fetale, in queste gravidanze, viene indicato come maschile o femminile, basandosi sulla presenza o assenza del cromosoma Y.

### Risultati ottenibili con il test GeneSAFE™ Complete

**“POSITIVO”**: indica che il test ha rilevato una o più mutazioni a livello di uno (o più) geni investigati. Tale risultato è compatibile con un alto rischio per una specifica malattia genetica. L'affidabilità del risultato viene riportato nella sezione “Risultati” del referto e nella sezione “Accuratezza del test” della relazione tecnica. Tale risultato indica che

il feto presenta un elevato rischio per la specifica malattia indicata, ma non assicura che il feto abbia tale condizione. Il follow-up consigliato è un test di diagnosi prenatale invasiva, come il prelievo dei villi coriali (Villocentesi) o l'Amniocentesi. Il genetista di Genoma Group (o in generale uno specialista in genetica), in sede di consulenza genetica, spiegherà in maniera dettagliata il risultato del test e consiglierà di confermare il risultato mediante diagnosi prenatale invasiva. In nessun modo è possibile avvalersi della Legge 194/78 sull'interruzione volontaria della gravidanza senza prima aver confermato il risultato del test mediante Amniocentesi o Villocentesi. Il test GeneSAFE™ identifica esclusivamente mutazioni con significato patologico noto. Il test non ricerca varianti con significato benigno, cioè quelle riscontrabili in individui normali e prive di significato patologico, e varianti con significato clinico incerto, cioè quelle non ancora note o caratterizzate dalla comunità medico-scientifica.

“NEGATIVO”: indica che il test non ha rilevato nel feto alcuna mutazione *de novo* a significato patologico noto nei geni esaminati, nè mutazioni in eterozigosi composta o omozigosi, in caso di malattie genetiche a trasmissione ereditaria. Tale risultato è compatibile con un basso rischio per una specifica malattia genetica. L'affidabilità del risultato viene riportata nella sezione “Risultati” del referto e nella sezione “Accuratezza del test” della relazione tecnica. Tale risultato riduce notevolmente le possibilità che il feto abbia le malattie genetiche esaminate, ma non può garantire che il feto sia sano.

In alcuni casi (circa l'1%) il test potrebbe produrre un risultato non ottimale o non conclusivo. In tali evenienze verrà richiesto alla gestante il prelievo di un nuovo campione ematico al fine di ripetere l'esame. In altri casi, al fine di una interpretazione ottimale dei risultati, potrebbe essere necessario esaminare in aggiunta un campione ematico paterno. Per quest'ultimo esame non è prevista una specifica refertazione.

#### INFORMATIVA test GeneScreen® FOCUS

**GeneScreen® FOCUS** è un test diagnostico, sviluppato da GENOMA Group, che permette di eseguire un'analisi multipla di **31 malattie genetiche ereditarie**, tra cui quelle più frequenti nella popolazione italiana, come la Fibrosi Cistica, l'Anemia Falciforme, la Talassemia e la Sordità Ereditaria.

**GeneScreen® FOCUS** consente alla coppia di conoscere, attraverso l'analisi del loro DNA, se si è portatori di gravi malattie genetiche. Il test, quindi, permette di identificare le coppie a rischio di trasmettere ai loro figli una specifica malattia genetica.

#### Indicazioni al test GeneScreen® FOCUS

**GeneScreen® FOCUS** è indicato:

- Per le coppie che progettano di diventare genitori, sia tramite concepimento naturale che mediante l'accesso a tecniche di procreazione medicalmente assistita (PMA);
- Per le coppie che sono in attesa di un figlio, e che desiderano ridurre il rischio di trasmettere a quest'ultimo una malattia genetica ereditaria;
- Per le coppie che fanno ricorso a tecniche di fecondazione eterologa, al fine di individuare un donatore di gameti che non sia portatore di mutazioni nei medesimi geni riscontrate in uno dei partner della coppia.

L'esame può essere effettuato su un singolo individuo o, preferibilmente, su **entrambi i partner** della coppia.

#### Come viene effettuato il test GeneScreen® FOCUS

Il test viene eseguito mediante tampone buccale o il prelievo di un campione ematico. Tramite un'analisi complessa di laboratorio, il DNA viene isolato dalle cellule nucleate e **amplificato mediante tecnica PCR**. Successivamente, attraverso un processo tecnologico avanzato di **sequenziamento massivo parallelo (MPS)**, che impiega tecniche di **Next Generation Sequencing (NGS)**, si sequenziano completamente **30 geni** (esoni e regioni introniche adiacenti,  $\pm 5$  nucleotidi) ad elevata profondità di lettura. Le sequenze geniche ottenute vengono analizzate attraverso un'**avanzata analisi bioinformatica**, per determinare la presenza di eventuali mutazioni nei geni in esame. I geni analizzati sono i seguenti: ACADM, AGXT, ARSA, ATP7B, BTB, CBS, CFTR, DHCR7, EMD, FMR1, GAA, GALC, GALT, GBA, GJB1, GJB2, GJB6, GLA, HADHA, HBA1, HBA2, HBB, HEXA, MEFV, MMACHC, PAH, PMM2, SERPINA1, SLC26A2, SMN1.

L'analisi per individuare la delezione degli esoni 7 e 8 del gene SMN1 viene effettuata mediante tecnica MLPA e successiva elettroforesi capillare in sequenziatore automatico a tecnologia fluorescente.

La valutazione dell'espansione delle triplette nucleotidiche ripetute nel sito fragile FRAXA viene eseguita mediante PCR fluorescente e successiva elettroforesi capillare in sequenziatore automatico.

I geni investigati sono stati selezionati in base all'incidenza nella popolazione delle malattie causate da mutazioni in tali geni, alla gravità del fenotipo clinico alla nascita e all'importanza del quadro patogenetico associato, seguendo le indicazioni dell'American College of Medical Genetics (ACMG) (Grody et al., Genet Med 2013:15:482-483).

#### Risultati ottenibili con il test GeneScreen® FOCUS

**“POSITIVO” - Presenza di una o più mutazioni:** indica che il test ha rilevato una o più mutazioni a livello di uno o più geni. Il nostro genetista, in sede di consulenza genetica, spiegherà in maniera dettagliata il significato del risultato del test e prospetterà, eventualmente, la necessità di estendere l'esame all'altro partner della coppia, al fine di verificare che quest'ultimo non sia portatore delle medesima malattia genetica, nel qual caso si ravviserebbe un rischio di trasmissione della patologia ai figli.

Le mutazioni riscontrabili tramite il test **GeneScreen® FOCUS** possono rientrare nelle seguenti categorie prognostiche:

- **con significato patologico noto;**

Se entrambi i partner della coppia dovessero risultare positivi per il test, portatori di una mutazione con significato patologico noto nel medesimo gene, il nostro genetista potrà fornire una panoramica sulle opzioni diagnostiche attualmente disponibili per verificare lo stato di salute del feto, in caso di futura gravidanza.

**“NEGATIVO” - Assenza di mutazioni:** indica che il test non ha rilevato la presenza di mutazioni nei geni esaminati.

#### Finalità del test RhSafe®

Su specifica richiesta è possibile associare al test **PrenatalSAFE®** anche il test **RhSafe®**, solo in gravidanze con gestante Rh(D) negativa e partner maschile Rh(D) positivo.

Il test **RhSafe®**, un esame prenatale non invasivo che, analizzando il DNA fetale isolato da un campione di sangue della gestante, consente di determinare il Fattore Rh(D) fetale. Il test si applica in gravidanze con gestanti Rh(D) negativo e partner Rh(D) positivo.

#### I vantaggi del test RhSafe®

Il test per la determinazione precoce non invasiva del fattore Rh(D) fetale, mediante l'analisi del DNA fetale libero nel sangue materno, è un esame affidabile e utile, divenuto ormai una routine nella gestione delle gravidanze caratterizzate dall'incompatibilità materno-fetale.

Il test consente di identificare le gravidanze a rischio per la malattia emolitica del feto e del neonato, e quindi di ridurre il ricorso alla profilassi anti-D nei casi in cui il feto risulti Rh(D) negativo come la madre. In questi casi, infatti, non vi è alcun rischio di sensibilizzazione, pertanto la somministrazione di immunoglobuline anti-D può essere evitata.

#### Chi può sottoporsi al test RhSafe®

Tutte le donne in gravidanza Rh(D) negative con un'età gestazionale di almeno 10 settimane. Il test **RhSafe®** viene eseguito (su richiesta) solo in gravidanze con gestante Rh(D) negativa e partner maschile Rh(D) positivo. Per l'esecuzione del test è necessario produrre i referti attestanti il fattore Rh della coppia. Nel caso in cui i referti in questione non verranno prodotti entro 30 giorni dalla data di accettazione del campione, l'esame non verrà eseguito e il relativo campione verrà smaltito secondo la normativa vigente.

**Partner Femminile**  
**Io sottoscritta**

Data di nascita \_\_\_\_\_ Luogo di nascita \_\_\_\_\_

### DICHIARO

di aver ricevuto, nel corso del colloquio con il/la Dottore/Dottoressa \_\_\_\_\_, avvenuto in data \_\_\_\_\_, dettagliate informazioni sull'analisi genetica che mi accingo ad eseguire, di aver compreso e valutato tutti gli aspetti inerenti l'esame prenatale non invasivo mediante analisi del DNA fetale dal sangue materno, in particolar modo riguardo l'affidabilità del test, le relative percentuali di errore e le alternative al test, quali le tecniche di diagnosi prenatale invasiva. Ho letto il presente modulo di informativa e consenso informato nella sua totalità, che mi è stato spiegato in ogni sua parte, e ne ho compreso completamente il contenuto. Ho avuto inoltre modo di porre tutte le domande che ho ritenuto opportune ed ho ricevuto risposte che considero esaurienti. In particolare:

- mi è stato spiegato lo scopo del test ed i relativi limiti, discutendo sui possibili rischi e benefici ad esso connessi;
- ho compreso che l'esito del test genetico può comportare conseguenze mediche e psicologiche, per me e la mia famiglia;
- ho compreso il significato dei possibili risultati del test
- sono stato informato delle persone che avranno accesso al campione biologico ed all'esito del test;
- di poter revocare il consenso in qualsiasi momento, mediante la firma del relativo atto di revoca.

Pertanto:

### ACCONSENTO

al prelievo ematico per l'esecuzione dell'analisi PrenatalSAFE® Full Risk accettandone la tempistica stimata di refertazione con termini non parentori, i relativi rischi di errore ed i limiti intrinseci al test.

### AUTORIZZO

il laboratorio GENOMA Group srl al trattamento dei miei dati personali e sensibili ai sensi del Reg. EU 679/2016. I dati **non saranno diffusi o ceduti a terzi** (tale consenso sarà considerato valido per ogni ulteriore accesso sino ad eventuale revoca o rettifica da parte dell'interessato).

#### Inoltre:

- |   |   |  |
|---|---|--|
| <input type="checkbox"/> <b>Accenso</b> | <input type="checkbox"/> <b>NON Accenso</b> | che il materiale biologico possa essere utilizzato in futuro, nel rispetto della normativa vigente in materia di protezione dei dati personali, per ulteriori indagini a fini diagnostici;   |
| <input type="checkbox"/> <b>Accenso</b> | <input type="checkbox"/> <b>NON Accenso</b> | che il materiale biologico possa essere utilizzato in futuro, nel rispetto della normativa vigente in materia di protezione dei dati personali, per scopi di ricerca;  |
| <input type="checkbox"/> <b>Accenso</b> | <input type="checkbox"/> <b>NON Accenso</b> | al trattamento dei propri dati analitici, nel rispetto dell'anonimato, per eventuale utilizzo a scopo di ricerca e/o statistico e autorizzo il personale del laboratorio a contattarmi telefonicamente per eseguire il follow-up, finalizzati alla tutela della collettività in campo medico, biomedico ed epidemiologico e per programmi di verifica della qualità delle prestazioni del laboratorio; |
| <input type="checkbox"/> <b>Accenso</b> | <input type="checkbox"/> <b>NON Accenso</b> | ad essere informato circa eventuali informazioni inattese che possono avere un beneficio in termini di terapia, prevenzione o consapevolezza delle scelte riproduttive   |

## Consenso al trattamento dei dati personali ai sensi del Reg. UE 679/2016.

Ai fini di quanto detto e concordato sopra, dichiaro che Eurofins Genoma Group S.r.l. mi ha informato che il trattamento dei dati personali da me forniti sarà effettuato nel rispetto della normativa di legge e nel rispetto dei diritti ed obblighi conseguenti, e cioè: **1) TITOLARE DEL TRATTAMENTO:** Il Titolare del trattamento è la società Eurofins Genoma Group s.r.l. - Via di Castel Giubileo 11 - 00138 Roma; **2) FINALITÀ DEL TRATTAMENTO:** a) Dare esecuzione alle operazioni contrattualmente convenute; b) Effettuare presso ogni ente, pubblico o privato, gli adempimenti connessi o strumentali al contratto, compresi quelli di natura fiscale e tributaria; c) Per finalità gestionali, e/o per fini di ricerca o statistici; d) Per informazioni mediche e aggiornamenti scientifici. **3) LUOGO DEL TRATTAMENTO:** Il luogo del trattamento sono le sedi operative di Eurofins Genoma Group S.r.l. a Roma in Via Castel Giubileo n. 11, ed a Milano c/o Affori Centre in Via Enrico Cialdini 16; **4) BASE GIURIDICA DEL TRATTAMENTO DEI DATI:** La base giuridica del trattamento è nel contratto e nei casi previsti dall'art. 6, § 1. Lett. c) del Reg. UE 679/2016 e dalla normativa nazionale; **5) FONTE DEI DATI PERSONALI:** La fonte è l'interessato, ovvero il medico curante; **6) MODALITÀ DEL TRATTAMENTO E CONSERVAZIONE DEI DATI PERSONALI:** Il trattamento sarà effettuato, per le finalità sopra espresse, in forma scritta e/o su supporto cartaceo, magnetico, elettronico o telematico, con l'utilizzo di strumenti automatizzati atti a memorizzare, gestire e trasmettere i dati stessi e comunque sempre idonei a garantire la riservatezza e la sicurezza degli stessi. I dati verranno trattati per tutta la durata dei rapporti contrattuali instaurati ed anche successivamente per l'espletamento di tutti gli adempimenti di legge; **7) CATEGORIE DEI DATI PERSONALI TRATTATI:** Eurofins Genoma Group S.r.l. tratta i seguenti dati: dati identificativi e di contatto dell'interessato; categorie particolari di dati personali quali: dati genetici; dati biometrici, dati relativi alla salute e tutti i dati forniti per l'esecuzione dell'analisi prevista con questa richiesta; **8) CATEGORIE DI DESTINATARI DEI DATI:** i dati potranno essere comunicati ai soggetti esterni con i quali Eurofins Genoma Group s.r.l. intrattiene rapporti necessari allo svolgimento della propria attività (banche, assicurazioni, consulenti, vettori, ecc.) e, sempre per le finalità sopra espresse, alle seguenti categorie di incaricati e/o responsabili: a) Addetti all'ufficio commerciale; b) Addetti alle A.T.S. (Assistenza Tecnica Scientifica) corrispondenti; **9) TRASFERIMENTO DEI DATI ALL'ESTERO:** I dati non sono trasmessi all'estero. In ogni caso i dati trasmessi saranno esclusivamente quelli strettamente necessari allo svolgimento della procedura. In ogni caso i destinatari dei dati saranno comunque vincolati al rispetto della riservatezza e delle norme del Reg. UE 670/2016; **10) DIRITTI DELL'INTERESSATO:** l'interessato ha diritto a che i suoi dati siano trattati in modo lecito, corretto e trasparente. Inoltre ha diritto, ove possibile, in qualunque momento di essere informato su come vengono utilizzati i dati personali; di richiedere l'accesso (art. 15); la rettifica (art. 16) o la cancellazione (art. 17) dei dati personali detenuti. Può altresì chiedere la limitazione del trattamento che lo riguarda (art. 18), oltre al diritto alla portabilità dei dati (art. 20); di revocare il consenso prestato in qualsiasi momento (art. 7) senza pregiudicare la liceità del trattamento basata sul consenso prestato prima della revoca; di opporsi in qualsiasi momento per motivi connessi alla sua situazione particolare al trattamento dei dati personali che lo riguardano (art. 21); qualora l'interessato ritenga che il trattamento che lo riguarda violi la normativa vigente in materia ha il diritto di proporre reclamo (art. 77) ad un'autorità di controllo, segnatamente nello Stato membro in cui risiede abitualmente, lavora oppure del luogo in cui si è verificata la presunta violazione. Per l'Italia tale autorità è il Garante per la Protezione dei Dati Personali <http://www.garanteprivacy.it/>. L'interessato può ottenere ulteriori informazioni sui suoi diritti, incluse le circostanze in cui si applicano, rivolgendosi all'Autorità di controllo dello Stato membro in cui risiede abitualmente. Tutti i diritti predetti potranno essere esercitati in ogni momento scrivendo al titolare del trattamento ai riferimenti sopra indicati.

### TUTTO CIÒ PREMESSO AUTORIZZO

il trattamento dei propri dati personali e particolari ai sensi degli artt. 7 e 9, par. 2, lett. a) del Reg. EU 2016-679. I dati **non saranno diffusi o ceduti a terzi.**

**Autorizzo** inoltre a fornire notizie relative alle indagini genetiche eseguite a:

- Nessuno
- Familiari (nome e cognome) \_\_\_\_\_
- Medico (nome e cognome) \_\_\_\_\_

Il/La sottoscritto/a dichiara che quanto sopra corrisponde a verità e si impegna a comunicare tempestivamente ogni eventuale cambiamento di opinione in merito.

Data \_\_\_\_/\_\_\_\_/\_\_\_\_

Firma del paziente

Lo specialista che ha raccolto il consenso (nome e cognome) \_\_\_\_\_

Tel. \_\_\_\_\_ E-Mail \_\_\_\_\_

Firma e timbro del medico che ha raccolto il consenso: \_\_\_\_\_



**REVOCA DEL CONSENSO**

Io sottoscritto ..... preso atto che in base all'art. 17 del Reg. UE 679/2016 ho diritto alla cancellazione dei dati personali e particolari che comunicato e per i quali ho prestato il consenso al trattamento e che questa cancellazione deve avvenire senza ingiustificato ritardo qualora: a) i dati personali non siano più necessari rispetto alle finalità per le quali sono stati raccolti o altrimenti trattati; b) non sussista altro fondamento giuridico per il trattamento; c) mi opponga al trattamento ai sensi dell'art. 21, par. 1 del sopra detto Regolamento e non sussista alcun motivo legittimo prevalente per procedere al trattamento, oppure mi opponga al trattamento dei dati ai sensi dell'art. 21 par. 2 del medesimo Regolamento (trattamento dei dati per finalità di marketing diretto); d) i dati personali siano stati trattati illecitamente; e) i dati personali debbano essere cancellati per adempiere ad un obbligo legale previsto dal diritto dell'Unione o dallo Stato membro cui è soggetto il titolare del trattamento;

**TUTTO CIÒ PREMESSO**

Io sottoscritto/a \_\_\_\_\_ In data \_\_\_\_\_

In qualità di genitore / tutore del minore sopra indicato, dichiaro di **REVOCARE il consenso** precedentemente fornito e di essere pertanto a conoscenza delle possibili conseguenze derivanti dalla mia revoca.

**Partner Maschile**

Io sottoscritto \_\_\_\_\_

Data di nascita \_\_\_\_\_ Luogo di nascita \_\_\_\_\_

**DICHIARO**

di aver ricevuto, nel corso del colloquio con il/la Dottore/Dottoressa \_\_\_\_\_, avvenuto in data \_\_\_\_\_, dettagliate informazioni sull'analisi genetica che mi accingo ad eseguire, di aver compreso e valutato tutti gli aspetti inerenti l'esame prenatale non invasivo mediante analisi del DNA fetale dal sangue materno, in particolar modo riguardo l'affidabilità del test, le relative percentuali di errore e le alternative al test, quali le tecniche di diagnosi prenatale invasiva. Ho letto il presente modulo di informativa e consenso informato nella sua totalità, che mi è stato spiegato in ogni sua parte, e ne ho compreso completamente il contenuto. Ho avuto inoltre modo di porre tutte le domande che ho ritenuto opportune ed ho ricevuto risposte che considero esaurienti. In particolare:

- mi è stato spiegato lo scopo del test ed i relativi limiti, discutendo sui possibili rischi e benefici ad esso connessi;
- ho compreso che l'esito del test genetico può comportare conseguenze mediche e psicologiche, per me e la mia famiglia;
- ho compreso il significato dei possibili risultati del test
- sono stato informato delle persone che avranno accesso al campione biologico ed all'esito del test;
- di poter revocare il consenso in qualsiasi momento, mediante la firma del relativo atto di revoca.

Pertanto:

**ACCONSENTO**

al tampone buccale/prelievo ematico per l'esecuzione dell'analisi GENESCREEN FOCUS ITALIAN PANEL®, accettandone la tempistica stimata di refertazione con termini non perentori, i relativi rischi di errore ed i limiti intrinseci al test.

**AUTORIZZO**

il laboratorio GENOMA Group srl al trattamento dei miei dati personali e sensibili ai sensi del Reg. EU 679/2016. I dati **non saranno diffusi o ceduti a terzi** (tale consenso sarà considerato valido per ogni ulteriore accesso sino ad eventuale revoca o rettifica da parte dell'interessato).

**Inoltre:**

- |   |   |  |
|---|---|--|
| <input type="checkbox"/> <b>Accenso</b> | <input type="checkbox"/> <b>NON Accenso</b> | che il materiale biologico possa essere utilizzato in futuro, nel rispetto della normativa vigente in materia di protezione dei dati personali, per ulteriori indagini a fini diagnostici;   |
| <input type="checkbox"/> <b>Accenso</b> | <input type="checkbox"/> <b>NON Accenso</b> | che il materiale biologico possa essere utilizzato in futuro, nel rispetto della normativa vigente in materia di protezione dei dati personali, per scopi di ricerca;  |
| <input type="checkbox"/> <b>Accenso</b> | <input type="checkbox"/> <b>NON Accenso</b> | al trattamento dei propri dati analitici, nel rispetto dell'anonimato, per eventuale utilizzo a scopo di ricerca e/o statistico e autorizzo il personale del laboratorio a contattarmi telefonicamente per eseguire il follow-up, finalizzati alla tutela della collettività in campo medico, biomedico ed epidemiologico e per programmi di verifica della qualità delle prestazioni del laboratorio; |
| <input type="checkbox"/> <b>Accenso</b> | <input type="checkbox"/> <b>NON Accenso</b> | ad essere informato circa eventuali informazioni inattese che possono avere un beneficio in termini di terapia, prevenzione o consapevolezza delle scelte riproduttive;  |

## Consenso al trattamento dei dati personali ai sensi del Reg. UE 679/2016.

Ai fini di quanto detto e concordato sopra, dichiaro che Eurofins Genoma Group S.r.l. mi ha informato che il trattamento dei dati personali da me forniti sarà effettuato nel rispetto della normativa di legge e nel rispetto dei diritti ed obblighi conseguenti, e cioè: **1) TITOLARE DEL TRATTAMENTO:** Il Titolare del trattamento è la società Eurofins Genoma Group s.r.l. - Via di Castel Giubileo 11 - 00138 Roma; **2) FINALITÀ DEL TRATTAMENTO:** a) Dare esecuzione alle operazioni contrattualmente convenute; b) Effettuare presso ogni ente, pubblico o privato, gli adempimenti connessi o strumentali al contratto, compresi quelli di natura fiscale e tributaria; c) Per finalità gestionali, e/o per fini di ricerca o statistici; d) Per informazioni mediche e aggiornamenti scientifici. **3) LUOGO DEL TRATTAMENTO:** Il luogo del trattamento sono le sedi operative di Eurofins Genoma Group S.r.l. a Roma in Via Castel Giubileo n. 11, ed a Milano c/o Affori Centre in Via Enrico Cialdini 16; **4) BASE GIURIDICA DEL TRATTAMENTO DEI DATI:** La base giuridica del trattamento è nel contratto e nei casi previsti dall'art. 6, § 1. Lett. c) del Reg. UE 679/2016 e dalla normativa nazionale; **5) FONTE DEI DATI PERSONALI:** La fonte è l'interessato, ovvero il medico curante; **6) MODALITÀ DEL TRATTAMENTO E CONSERVAZIONE DEI DATI PERSONALI:** Il trattamento sarà effettuato, per le finalità sopra espresse, in forma scritta e/o su supporto cartaceo, magnetico, elettronico o telematico, con l'utilizzo di strumenti automatizzati atti a memorizzare, gestire e trasmettere i dati stessi e comunque sempre idonei a garantire la riservatezza e la sicurezza degli stessi. I dati verranno trattati per tutta la durata dei rapporti contrattuali instaurati ed anche successivamente per l'espletamento di tutti gli adempimenti di legge; **7) CATEGORIE DEI DATI PERSONALI TRATTATI:** Eurofins Genoma Group S.r.l. tratta i seguenti dati: dati identificativi e di contatto dell'interessato; categorie particolari di dati personali quali: dati genetici; dati biometrici, dati relativi alla salute e tutti i dati forniti per l'esecuzione dell'analisi prevista con questa richiesta; **8) CATEGORIE DI DESTINATARI DEI DATI:** i dati potranno essere comunicati ai soggetti esterni con i quali Eurofins Genoma Group s.r.l. intrattiene rapporti necessari allo svolgimento della propria attività (banche, assicurazioni, consulenti, vettori, ecc.) e, sempre per le finalità sopra espresse, alle seguenti categorie di incaricati e/o responsabili: a) Addetti all'ufficio commerciale; b) Addetti alle A.T.S. (Assistenza Tecnica Scientifica) corrispondenti; **9) TRASFERIMENTO DEI DATI ALL'ESTERO:** I dati non sono trasmessi all'estero. In ogni caso i dati trasmessi saranno esclusivamente quelli strettamente necessari allo svolgimento della procedura. In ogni caso i destinatari dei dati saranno comunque vincolati al rispetto della riservatezza e delle norme del Reg. UE 670/2016; **10) DIRITTI DELL'INTERESSATO:** l'interessato ha diritto a che i suoi dati siano trattati in modo lecito, corretto e trasparente. Inoltre ha diritto, ove possibile, in qualunque momento di essere informato su come vengono utilizzati i dati personali; di richiedere l'accesso (art. 15); la rettifica (art. 16) o la cancellazione (art. 17) dei dati personali detenuti. Può altresì chiedere la limitazione del trattamento che lo riguarda (art. 18), oltre al diritto alla portabilità dei dati (art. 20); di revocare il consenso prestato in qualsiasi momento (art. 7) senza pregiudicare la liceità del trattamento basata sul consenso prestato prima della revoca; di opporsi in qualsiasi momento per motivi connessi alla sua situazione particolare al trattamento dei dati personali che lo riguardano (art. 21); qualora l'interessato ritenga che il trattamento che lo riguarda violi la normativa vigente in materia ha il diritto di proporre reclamo (art. 77) ad un'autorità di controllo, segnatamente nello Stato membro in cui risiede abitualmente, lavora oppure del luogo in cui si è verificata la presunta violazione. Per l'Italia tale autorità è il Garante per la Protezione dei Dati Personali <http://www.garanteprivacy.it/>. L'interessato può ottenere ulteriori informazioni sui suoi diritti, incluse le circostanze in cui si applicano, rivolgendosi all'Autorità di controllo dello Stato membro in cui risiede abitualmente. Tutti i diritti predetti potranno essere esercitati in ogni momento scrivendo al titolare del trattamento ai riferimenti sopra indicati.

### TUTTO CIÒ PREMESSO AUTORIZZO

il trattamento dei propri dati personali e particolari ai sensi degli artt. 7 e 9, par. 2, lett. a) del Reg. EU 2016-679. I dati **non saranno diffusi o ceduti a terzi.**

**Autorizzo** inoltre a fornire notizie relative alle indagini genetiche eseguite a:

- Nessuno
- Familiari (nome e cognome) \_\_\_\_\_
- Medico (nome e cognome) \_\_\_\_\_

Il/La sottoscritto/a dichiara che quanto sopra corrisponde a verità e si impegna a comunicare tempestivamente ogni eventuale cambiamento di opinione in merito.

Data \_\_\_\_/\_\_\_\_/\_\_\_\_

Firma del paziente

Il Medico che ha raccolto il consenso (nome e cognome) \_\_\_\_\_

Tel. \_\_\_\_\_ E-Mail \_\_\_\_\_

Firma e timbro del medico che ha raccolto il consenso: \_\_\_\_\_

**REVOCA DEL CONSENSO**

Io sottoscritto ..... preso atto che in base all'art. 17 del Reg. UE 679/2016 ho diritto alla cancellazione dei dati personali e particolari che comunicato e per i quali ho prestato il consenso al trattamento e che questa cancellazione deve avvenire senza ingiustificato ritardo qualora: a) i dati personali non siano più necessari rispetto alle finalità per le quali sono stati raccolti o altrimenti trattati; b) non sussista altro fondamento giuridico per il trattamento; c) mi opponga al trattamento ai sensi dell'art. 21, par. 1 del sopra detto Regolamento e non sussista alcun motivo legittimo prevalente per procedere al trattamento, oppure mi opponga al trattamento dei dati ai sensi dell'art. 21 par. 2 del medesimo Regolamento (trattamento dei dati per finalità di marketing diretto); d) i dati personali siano stati trattati illecitamente; e) i dati personali debbano essere cancellati per adempiere ad un obbligo legale previsto dal diritto dell'Unione o dallo Stato membro cui è soggetto il titolare del trattamento;

**TUTTO CIÒ PREMESSO**

Io sottoscritto/a \_\_\_\_\_ In data \_\_\_\_\_

In qualità di genitore / tutore del minore sopra indicato, dichiaro di **REVOCARE il consenso** precedentemente fornito e di essere pertanto a conoscenza delle possibili conseguenze derivanti dalla mia revoca.