

I. INFORMAZIONI PRELIMINARI PER I PAZIENTI

Il presente consenso descrive i benefici, i rischi e i limiti del test Neo5. Prima di sottoporsi a questo tipo di test di screening, si raccomanda di aver chiesto una consulenza pre-test a un consulente genetico o a un operatore sanitario esperto. Leggete attentamente questo documento e ponete al vostro medico eventuali domande prima di prendere una decisione sul test.

La popolazione sana ha normalmente 23 coppie di cromosomi, microscopiche strutture a forma di bastoncino che esistono praticamente in ogni cellula del corpo. I cromosomi sono costituiti da DNA e sono la sede dei geni, le istruzioni chimiche per la costruzione e il funzionamento del corpo. Occasionalmente può verificarsi una gravidanza con un embrione che ha un numero sbagliato di cromosomi, troppi o troppo pochi. Questa condizione è chiamata "aneuploidia". L'aneuploidia si verifica normalmente in circa 1 gravidanza su 300, ma diventa significativamente più comune con l'avanzare dell'età materna ed è presente a livelli molto più elevati negli aborti spontanei e nei nati morti. Sebbene la maggior parte delle gravidanze aneuploidi si concluda con un aborto spontaneo, è anche possibile dare alla luce un bambino con disabilità intellettuali o fisiche di varia gravità. I tipi di aneuploidia più frequentemente riscontrati durante la gravidanza sono la trisomia 21 (sindrome di Down), la trisomia 18 (sindrome di Edwards) e la trisomia 13 (sindrome di Patau), sebbene siano noti anche altri tipi.

II. IN COSA CONSISTE IL TEST PRENATALE NON INVASIVO NEO5

I metodi di analisi prenatale mirano a rivelare se un feto ha 23 coppie di cromosomi o se presenta un'aneuploidia. Tradizionalmente, un campione di cellule del feto viene ottenuto mediante amniocentesi o prelievo dei villi coriali (CVS) e analizzato. Tuttavia, questi metodi sono invasivi e comportano un piccolo rischio di provocare un aborto spontaneo.

Il test Neo5 è un test prenatale avanzato che mira a valutare il rischio che una gravidanza sia affetta da un'anomalia cromosomica in modo non invasivo. Il test fornisce informazioni su eventuali copie extra (trisomia) o extra (monosomia) di uno dei 5 cromosomi (cromosomi 13, 18, 21 e i due cromosomi sessuali, X e Y).

Gli effetti collaterali del prelievo di sangue sono poco comuni, ma possono includere vertigini, svenimenti, dolore, emorragie, lividi e, raramente, infezioni.

Questo test analizza le anomalie cromosomiche specifiche analizzando il DNA fetale (materiale genetico) nel sangue materno. Il campione di sangue contiene milioni di frammenti di DNA, alcuni provenienti dalle cellule della madre e altri dal feto. Il test Neo5 utilizza una tecnologia nota come sequenziamento parallelo massivo (NGS, Next Generation Sequencing) per "sequenziare" i frammenti di DNA (leggere le lettere del codice genetico), il che consente di determinare il cromosoma da cui proviene ciascun frammento. È possibile contare il numero di frammenti di DNA derivati da ciascun cromosoma. In questo modo, il test cerca di misurare la quantità di DNA di ciascun cromosoma. Il laboratorio utilizza quindi un metodo di analisi per stimare se il numero di cromosomi è corretto o meno. In una gravidanza sana sono previste due copie dei cromosomi 13, 18 e 21, oltre a due copie del cromosoma X nelle ragazze e un cromosoma X e uno Y nei ragazzi.

III. QUANDO È INDICATO IL TEST NEO5?

Qualsiasi donna incinta può sottoporsi a questo test non invasivo a partire dalla 10a settimana di gestazione. Tuttavia, è particolarmente indicato nei seguenti casi:

- Quando i test di screening eseguiti nel primo trimestre di gravidanza mostrano un rischio elevato.
- Se c'è un'anamnesi di gravidanze precedenti con anomalie.
- Quando il cariotipo di uno dei due genitori è alterato.

IV. TRATTAMENTO

Un campione di sangue sarà prelevato e inviato a Juno Genetics Spain. Il DNA verrà isolato dal sangue e successivamente sequenziato utilizzando NGS, come descritto in precedenza. Dopo il sequenziamento, viene utilizzato un software specializzato per calcolare il numero di copie di ciascun cromosoma nel feto.

La raccolta di informazioni sulla gravidanza dopo il test fa parte della prassi standard di un laboratorio per controllare la qualità dei suoi test. Per questo motivo, Juno Genetics o un suo incaricato può contattare il fornitore di assistenza sanitaria dell'utente per ottenere queste informazioni. Firmando il presente consenso informato, lei accetta di consentire al suo fornitore di assistenza sanitaria di fornire queste informazioni a Juno Genetics o al suo incaricato.

V. RISULTATI

I risultati del test saranno inviati al medico o a un altro operatore sanitario di vostra scelta.

Il tempo di consegna dei risultati è di 5 giorni lavorativi dal momento in cui il campione di sangue e la documentazione arrivano al laboratorio.

VI. LIMITI DI NEO5 E RISULTATI SECONDARI

Il test Neo5 è un test di screening che esamina solo le anomalie cromosomiche specifiche che interessano i cromosomi 13, 18, 21, X e Y. Ciò significa che altre anomalie che potrebbero influire sulla gravidanza potrebbero non essere rilevate. Va notato che il test Neo5 non è in grado di rilevare riarrangiamenti cromosomici bilanciati e non è destinato alla rilevazione della ploidia (ad esempio la triploidia). Non è in grado di rilevare tutte le possibili sindromi da microdelezione (condizioni causate dalla perdita di una piccola parte di un cromosoma), poiché i pezzi di cromosoma coinvolti sono talvolta troppo piccoli per essere misurati con precisione durante il test.

I risultati riportati come ANOMALIA NON RILEVATA non eliminano la possibilità di anomalie cromosomiche nei cromosomi analizzati. Un risultato negativo non elimina la possibilità che la gravidanza presenti altre anomalie cromosomiche, condizioni genetiche o difetti congeniti (ad es. tubo neurale aperto o autismo).

Esiste una piccola possibilità che i risultati del test non riflettano i cromosomi del feto, ma piuttosto lo stato cromosomico della placenta (una situazione nota come "mosaicismo confinato alla placenta") o anomalie cromosomiche nelle cellule della madre. Sebbene il test non sia concepito per valutare la salute della madre, in alcuni casi può rivelare informazioni sulla sua salute direttamente o indirettamente (se combinato con altre informazioni). Ad esempio, una dotazione errata di cromosomi sessuali (ad esempio, XXX) o la presenza di un tumore (poiché i tumori spesso presentano un numero errato di cromosomi nelle loro cellule).

Sebbene il test Neo5 possa essere eseguito in gravidanze gemellari, non è possibile determinare lo stato di ogni singolo feto. Inoltre, il test Neo5 può segnalare la presenza o l'assenza di materiale del cromosoma Y (che si trova solo nei maschi), ma non sarà chiaro se entrambi i gemelli sono maschi o solo uno di loro. Inoltre, la presenza di aneuploidie a carico dei cromosomi sessuali non può essere valutata nelle gravidanze gemellari. Nel caso di un gemello evanescente (una gravidanza che inizia come gemellare ma solo uno dei feti continua a svilupparsi), il risultato del test può riflettere il DNA del "gemello evanescente", portando a una maggiore probabilità di risultati falsi positivi o falsi negativi.

Come tutti i test, anche il test Neo5 può dare risultati falsi negativi e falsi positivi. Ciò significa che l'anomalia cromosomica per la quale si sta effettuando il test può essere presente anche se si riceve un risultato negativo (si parla di "falso negativo"), oppure che si può ricevere un risultato positivo per l'anomalia cromosomica per la quale si sta effettuando il test, anche se l'anomalia non è effettivamente presente (si parla di "falso positivo"). In genere, si prevede che i risultati abbiano una percentuale di successo del 99% o superiore. Situazioni come una gravidanza gemellare o un mosaicismo (una gravidanza che presenta una miscela di cellule normali e aneuploidi) possono ridurre significativamente le percentuali.

I risultati del test potrebbero non essere validi per alcuni fattori. Se sapete che una delle seguenti situazioni è vera, discutetene con il vostro medico o contattate Juno Genetics per determinare se il test Neo5 è applicabile al vostro caso.

- Avete recentemente subito una trasfusione di sangue.
- Recentemente ha subito un trapianto di organi.
- Avete recentemente subito un intervento chirurgico.
- Avete ricevuto un trattamento immunoterapico o con cellule staminali.
- avere (o aver avuto in precedenza) un cancro.
- Sapete di avere nel vostro corpo alcune cellule con anomalie cromosomiche (ad esempio, mosaicismo).
- La sua gravidanza era iniziata con due gemelli, ma ora c'è un solo feto.

È importante ricordare che il test Neo5 è un test di screening. I risultati non devono essere considerati diagnostici. A causa delle limitazioni sopra descritte, non si devono prendere decisioni cliniche irreversibili basandosi solo su questi risultati. Se si desidera una diagnosi definitiva, è necessaria una diagnosi prenatale mediante prelievo dei villi coriali o amniocentesi. In alcuni casi, possono essere necessari anche altri esami. Alcune rare anomalie cromosomiche possono presentarsi solo in forma di mosaico (dove l'anomalia non è presente in tutte le cellule del feto). Le conseguenze cliniche di questo "mosaicismo" dipendono dai cromosomi coinvolti e non possono essere previste in fase prenatale. Le anomalie a mosaico possono non essere rilevate con il test Neo5.

Durante il test Neo5, in rari casi possono essere rilevate alterazioni cromosomiche inattese. Queste alterazioni sono note come reperti secondari. In alcuni casi, non è chiaro se questi risultati abbiano rilevanza clinica. La politica di Juno Genetics è quella di NON RIPORTARE i risultati secondari che non hanno alcuna o incerta rilevanza per la salute. In caso di tali risultati, Juno Genetics ha la facoltà di contattare il medico per una gestione appropriata della situazione.

VII. ALTERNATIVE ALLA TECNICA NEO

- Amniocentesi
- Campionamento dei villi coriali (CVS)

Tuttavia, questi metodi sono invasivi e comportano un piccolo rischio di indurre un aborto.

VIII. ASPETTI ECONOMICI

I prezzi e le condizioni vigenti presso il centro per l'esecuzione di questi test, qualora esistenti, saranno dettagliati nel centro stesso, dove che ci si prenda cura di voi.

IX. ASPETTI LEGALI GENERALI

Il campione biologico, assieme ai dati personali necessari per la prestazione del servizio, sarà inviato alle strutture di Juno Genetics España, S. L., presso il Parco tecnologico di Paterna (46980), Valencia, España, Ronda de Guglielmo Marconi, 11, edificio A, secondo piano, locali A-1-2 e A-2-2. Le analisi genetiche del campione verranno svolte secondo quanto stabilito dalle pertinenti leggi spagnole, in particolare la Legge 14/2007 sulla ricerca biomedica.

Se l'esecuzione di questo test è stata indicata da un paese diverso dalla Spagna, il professionista o la clinica che richiede il test sarà responsabile di garantire che sia il test stesso che la sua applicazione nel caso specifico siano conformi alle disposizioni della propria normativa nazionale o regionale, nonché di informare il soggetto del test di qualsiasi questione particolarmente rilevante contemplata da tale normativa.

X. RISERVATEZZA DEI DATI, CONSERVAZIONE E USO PER LO STUDIO DEI CAMPIONI

La privacy del paziente è una priorità per Juno Genetics. Tutte le informazioni personali e i risultati genetici sono strettamente confidenziali. Le uniche persone che possono accedere a queste informazioni sono il personale 1) della clinica di riproduzione, 2) il laboratori di riferimento e 3) l'autorità competenti qualora la legislazione della giurisdizione competente lo preveda.

In conformità con l'attuale norma sulla protezione dei dati facente parte del Regolamento UE 2016/679 del Parlamento europeo e del Consiglio, del 27 aprile 2016, relativo alla protezione delle persone fisiche con riguardo al trattamento dei dati personali, nonché alla libera circolazione di tali dati, e con le leggi nazionali sulla protezione dei dati, come la Legge organica 3/2018, del 5 dicembre, Protezione dei dati personali e garanzia dei diritti digitali applicabile in Spagna, l'utente ha il diritto di esercitare, se lo desidera, il diritto di accesso ai Suoi dati personali. Ha il diritto di esercitare, se lo desidera, il diritto di accesso, rettifica, cancellazione e revoca dei consensi concessi, esercitare il Suo diritto alla limitazione del trattamento, alla portabilità e di non essere soggetto a una decisione basata unicamente sul trattamento automatizzato dei Suoi dati al seguente indirizzo postale:

- Juno Genetics España, S. L., Parco tecnologico di Paterna (46980), Valencia, España, Ronda de Guglielmo Marconi, 11, edificio A, secondo piano, locali A-1-2 e A-2-2 (nel caso in cui le Sue analisi venissero svolte presso tale Laboratorio).
- All'indirizzo DPO di Juno Genetics: Juno.DPO@junogenetics.com

I dati personali saranno trattati esclusivamente per i seguenti scopi: (1) ottemperare agli obblighi derivanti dalla prestazione dei servizi richiesti (liceità basata sull'art.6.1.b.e 9.2.h del RGPD); (2) rivedere e garantire la qualità dei servizi forniti (audit interni, controlli di qualità, studi di convalida di laboratorio la cui liceità si basa sull'articolo 6.1. f del RGPD); (3) scopi educativi/formativi, soggetti all'anonimizzazione previamente realizzata e costante, mediante la quale viene resa impossibile l'identificazione del paziente in questione; (4) scopi di ricerca, pubblicazioni scientifiche e presentazioni, soggette all'anonimizzazione previamente realizzata e costante, garantendo così l'impossibilità di identificazione della persona. La ricerca sarà condotta in conformità con il regolamento generale sulla protezione dei dati e le leggi nazionali in materia di protezione dei dati; (5) dare una risposta personalizzata ai quesiti o suggerimenti sollevati dal paziente richiedente il test e verificare che il test sia stato eseguito correttamente e che i dubbi siano stati risolti (liceità basata sull'articolo 6.1.b del RGPD); e (6) follow-up dei pazienti in futuro per ottenere pareri sul servizio ricevuto (legittimazione basata sull'art. 6.1.f del RGPD). I dati saranno conservati per un minimo di cinque anni, a meno che le leggi locali della giurisdizione competente non indichino diversamente. Infine, si informa che qualora ritenga che i Suoi diritti in materia di protezione dei dati non siano stati rispettati, potrà presentare un reclamo presso il Garante di controllo competente in materia di protezione dei dati.

Oltre a quanto precedentemente specificato, Juno Genetics Ltd divulgherà i risultati delle Sue analisi solo al Suo medico, tranne che Lei (o una persona legalmente autorizzata ad agire a Suo nome) non specifichi altrimenti per iscritto, o che la rivelazione venga ingiunta da un tribunale.

Destinatari dei dati

Al fine di migliorare la ricerca e lo sviluppo delle tecniche di procreazione medicalmente assistita, i dati personali e genetici potranno essere consultati da altri centri o entità del gruppo nei casi in cui le informazioni derivanti dai test effettuati siano suscettibili di essere utilizzate in studi clinici da uno qualsiasi di tali soggetti conformemente indicato nel regolamento generale sulla protezione dei dati e nelle legislazioni nazionali in materia di protezione dei dati. A tal fine, la informiamo che qualsiasi dato che possa rivelare la sua identità personale e/o quella della sua famiglia sarà dissociato, trattato con assoluta riservatezza e solo per le finalità di ricerca e sviluppo in relazione ai servizi prestati dal gruppo, implementando le misure di sicurezza necessarie per garantire la sicurezza e la riservatezza dei dati.

Per quanto riguarda la comunicazione di dati a scopo di ricerca e sviluppo:

- Sì, desidero che Juno Genetics condivida le mie informazioni per scopi di ricerca e sviluppo
- NO, non voglio che Juno Genetics condivida le mie informazioni per scopi di ricerca e sviluppo

XI. UNA VOLTA LETTO E COMPRESO QUANTO ANTERIORMENTE ESPOSTO, LE PARTI INTERESSATE RESTANO INFORMATE IN MERITO A:

- Mi è stato comunicato che non esiste alcun obbligo di sottopormi alle suddette analisi genetiche; pertanto, acconsento liberamente e volontariamente al loro svolgimento.
- Indicazione, procedure, probabilità di successo, rischi e complicazioni del test proposto.
- I risultati del mio test possono avere implicazioni per altri membri della mia famiglia. Riconosco che i miei risultati a volte possono essere utilizzati per fornire cure mediche adeguate ad altre persone. Ciò potrebbe avvenire previo colloquio con me, o in modo tale da non identificarmi personalmente in questo processo.
- Che i procedimenti possono essere sospesi in qualsiasi fase di realizzazione, sia per ragioni mediche, sia su richiesta della parte interessata, premesso che ciò non comporti nessun tipo di danno per i pazienti o per i pre-embrioni idonei già prodotti.
- Sia i risultati del mio test che il referto emesso entreranno a far parte della mia cartella clinica.
- Sono consapevole che il personale sanitario di questo centro è disponibile ad approfondire qualunque aspetto delle informazioni che non sia sufficientemente chiaro.

Ho compreso le spiegazioni che mi sono state fornite in un linguaggio chiaro e semplice. Nel caso in cui il test sia stato effettuato nel contesto di un trattamento di procreazione medicalmente assistita, il medico che ci ha assistito nella clinica di cui sono paziente mi ha permesso di effettuare tutte le osservazioni, mi ha chiarito tutti i dubbi che gli ho sottoposto e mi ha spiegato le implicazioni dei possibili risultati del test.

Comprendo anche che, in qualsiasi momento e senza necessità di dare alcuna spiegazione, potrò revocare il consenso che presto in questo momento. Tuttavia, siamo informati che, a seconda del momento in cui il test viene revocato, potrebbe essere richiesto il pagamento dei costi associati al test già sostenuti prima della revoca. Principalmente i materiali e i reagenti associati al test, nonché i costi di trasporto dei campioni.

Dichiaro pertanto la mia soddisfazione in merito alle informazioni ricevute e di comprendere la portata e i rischi del trattamento.

Informazioni sul sesso della gravidanza:

- Sì, voglio sapere il sesso della gravidanza
- NO, non voglio conoscere il sesso della gravidanza se è possibile evitarlo. Tuttavia, sono consapevole che se viene rilevata un'anomalia dei cromosomi sessuali (X e Y), il sesso della gravidanza verrà rivelato.

Se non viene selezionata alcuna risposta, Juno Genetics non comunicherà il sesso della gravidanza.

XII. DATI DEI PAZIENTI E DEL PERSONALE SANITARIO AUTORIZZATO

Nome del PAZIENTE	Numero di identificazione del paziente	Data di nascita del PAZIENTE

Domicilio del PAZIENTE

--

Autorizzazione:

Dopo aver letto il documento COMPLETO, autorizzo il personale sanitario a eseguire il test indicato nel presente modulo di consenso.

Firma e data

Nome del PERSONALE SANITARIO AUTORIZZATO	N. iscrizione Ordine	Data e firma

Dichiaro che:

Ho spiegato i contenuti di questi test e i relativi rischi e ho chiarito i dubbi e risposto alle domande che l'interessato mi ha rivolto. Mi impegno inoltre a prestare la necessaria consulenza genetica posteriore in funzione dei risultati del test