

OncoNext[™] Tissue: Consenso informato

Finalità del test OncoNext[™] Tissue

Il test OncoNext[™] Tissue è un test genetico finalizzato al rilevamento di mutazioni somatiche in tumori solidi. Lo scopo del test è identificare mutazioni somatiche note in geni, coinvolti nello sviluppo e nei processi di resistenza ai trattamenti dei principali tumori solidi. L'esame impiega le più recenti innovazioni tecnologiche. Grazie alla tecnologia di sequenziamento Next Generation Sequencing (NGS) oggi è possibile individuare in modo estremamente sensibile la presenza di mutazioni somatiche anche da esigue quantità di tessuto tumorale.

Indicazioni per il test OncoNext[™] Tissue

Il test OncoNext[™] Tissue è stato progettato per pazienti, ai quali è già stato diagnosticato un tumore, allo scopo di:

- Fornire un **profiling del tumore** per la corretta applicazione della medicina di precisione. Il test OncoNext[™] Tissue può fornire all'oncologo informazioni utili a improntare un piano di trattamento personalizzato;
- Fornire informazioni prognostiche;
- Essere di **supporto per l'inserimento di un paziente in un Clinical Trial**: si tratta di una funzione aggiuntiva del test OncoNext[™] Tissue, per profilare correttamente il paziente e la sua malattia allo scopo di individuare un eventuale studio clinico in corso per cui tale paziente rientra nei criteri di eleggibilità.

Risultati ottenibili con il test OncoNext[™] Tissue

Il test OncoNext[™] Tissue fornisce informazioni relative alla assenza o alla presenza nel campione analizzato di ciascuna delle mutazioni somatiche hotspot ricercate. L'accuratezza dell'analisi e la refertazione soddisfano requisiti del sistema di qualità di GENOMA Group ("Genoma"), laboratorio autorizzato e accreditato. Con la firma del presente consenso informato dichiarato di aver compreso tutte le eventuali opzioni ed esigenze relative al processo di refertazione in seguito all'esecuzione del test OncoNext[™] Tissue, come di seguito descritto:

- **Risultato "POSITIVO" – Presenza di una o più mutazioni**: indica che il test ha rilevato, nel DNA estratto dal campione di tessuto, una o più mutazioni somatiche a livello di uno (o più) geni. Le mutazioni riscontrabili tramite il test OncoNext[™] Tissue possono rientrare nelle seguenti categorie prognostiche:
 - **con significato patologico noto**;
 - **con significato benigno** in quanto sono riscontrabili in individui normali e sono prive di significato patologico;
 - **con significato incerto** in quanto non ancora note o caratterizzate dalla comunità medico-scientifica. In questo caso possono essere necessari ulteriori indagini per chiarire il significato della variante.
L'identificazione di tale/i mutazione/i può avere diverse implicazioni, in relazione alla/e variante/i rilevata/e. Il nostro genetista, in sede di consulenza genetica, spiegherà in maniera dettagliata il significato del risultato del test, indirizzando il paziente ad una successiva consulenza con lo specialista oncologo.
- **Risultato "NEGATIVO" - Assenza di mutazioni**: indica che il test non ha rilevato, nel DNA estratto dal campione di tessuto, nessuna delle mutazioni somatiche ricercate.
- Occasionalmente, il test potrebbe produrre un **risultato non ottimale o non conclusivo**, perché il campione non soddisfa i requisiti minimi di qualità necessari per poter considerare il risultato ottenuto ottimale e, quindi, poter procedere alla relativa emissione del referto.
- L'interpretazione del risultato viene personalizzata sulla base della storia clinica del paziente e, opzionalmente, può essere fornita un'indicazione sulla possibilità di inclusione di un paziente in un trial clinico sulla base dei risultati del test OncoNext[™] Tissue. Genoma ha la facoltà di contattarmi per ulteriori informazioni relative alla mia storia clinica in qualsiasi momento, dopo la firma del presente consenso informato.

Accuratezza del test OncoNext[™] Tissue

Le tecniche attuali di sequenziamento del DNA producono risultati con un'accuratezza superiore al 99%. Benché questo test sia molto accurato bisogna sempre considerare i limiti dell'esame, di seguito descritti.

Rischi generali e limiti del test OncoNext[™] Tissue

Con la firma del presente consenso informato dichiarato di aver compreso tutti i rischi generali e i limiti relativi all'esecuzione del test OncoNext[™] Tissue, come di seguito descritto:

Rischi generali:

- I test genetici non dovrebbero essere utilizzati come strumenti sostitutivi delle metodiche tradizionali per il trattamento e la diagnosi del tumore, ma affiancati ad essi per una migliore e personalizzata gestione del paziente.
- Esistono dei rischi relativi alla ricezione del referto di un test genetico, quali allarme ingiustificato e/o falsa rassicurazione che potrebbe influenzare azioni di prevenzione, determinare reazioni emotive, o produrre modifiche allo stile di vita.

Limiti:

- Il test OncoNext™ Tissue analizza solo le mutazioni più frequenti dei geni investigati. In caso di tumori che, al momento del test, non abbiano sviluppato le mutazioni specifiche ricercate, queste ultime non saranno rilevate.
- L'esame non è in grado di evidenziare:
 - mutazioni localizzate nelle regioni geniche non specificamente investigate;
 - delezioni, inversioni o duplicazioni maggiori di 25 bp.
- Un risultato "NEGATIVO" - **Assenza di mutazioni** per i geni investigati non esclude la possibilità che siano presenti mutazioni localizzate in regione del genoma non investigate dall'esame.
- In alcuni casi, il risultato di un'analisi genomica può rivelare una variante o mutazione del DNA con un significato clinico non certo o determinabile in base alle attuali conoscenze medico-scientifiche.
- L'interpretazione delle varianti genetiche si basa sulle più recenti conoscenze disponibili al momento dell'analisi. Tale interpretazione potrebbe cambiare in futuro con l'acquisizione di nuove informazioni scientifiche e mediche sulla struttura del genoma ed influire sulla valutazione stessa delle varianti.
- Alcune di queste varianti potrebbero non essere ancora state identificate o validate dalla comunità scientifica e quindi non essere riportate come patogenetiche al momento dell'analisi.
- Limite intrinseco della metodologia NGS utilizzata è la mancanza di uniformità di *coverage* per ciascuna regione genica analizzata. Tale limite si traduce nella possibilità, insita nelle metodiche NGS, che specifiche mutazioni dei geni selezionati potrebbero non essere state rilevate dal test.
- Mutazioni somatiche non incluse nell'esame non saranno rilevate.
- Il test OncoNext™ Tissue non è finalizzato all'individuazione della predisposizione ereditaria allo sviluppo dei tumori, ma rileva solo le mutazioni somatiche nel tessuto.

Informativa Pre-Test

Il nostro centro offre gratuitamente il servizio di informativa pre-test, sia telefonico che presso le sedi dei laboratori del Gruppo Genoma, al fine spiegare ai pazienti le finalità del test, benefici, limiti, e risultati ottenibili.

Consulenza Genetica

Il nostro centro offre gratuitamente il servizio di consulenza genetica, sia pre-test che post-test, presso le sedi dei laboratori del Gruppo Genoma, al fine spiegare ai pazienti le finalità del test, i risultati ottenibili, e i risultati emersi al completamento dell'esame, in particolar modo nei casi di riscontro patologico.

Tempi di Refertazione

I tempi stimati di refertazione sono di circa **10 giorni** lavorativi. I tempi di refertazione sopra indicati, tuttavia, non sono perentori e potrebbero prolungarsi in caso di ripetizioni dell'esame, risultati non ottimali, approfondimenti dell'esame o dubbi interpretativi.

Privacy

Tutti i dati personali verranno trattati con estrema riservatezza e secondo le vigenti leggi sulla Privacy (Decreto Legislativo 30 giugno 2003, n° 196). I risultati dei test saranno comunicati solo agli operatori sanitari coinvolti nell'espletamento del test o al genetista (ove necessario). Inoltre, i risultati del test possono essere rilasciati a chi, per legge, può avere accesso a essi.

Conservazioni dei campioni

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.

Io sottoscritto/a _____

Data di nascita _____ Luogo di nascita _____

Con la firma del presente consenso informato,

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 OncoNext™ Tissue.

Ho letto il presente modulo di informativa e consenso informato nella sua totalità, che mi è stato spiegato in ogni sua parte, ed 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 del test;
- ho compreso che l'esito del test genetico può comportare conseguenze mediche e psicologiche, per me e la mia famiglia;
- ho compreso il significato di possibili risultati del test (anche inattesi);

- nel caso in cui il risultato richieda chiarimenti ulteriori rispetto a quanto detto in sede verrà convocato/a in consulenza genetica per la consegna del referto;
- sono stato/a informato/a delle persone che avranno accesso al campione biologico ed all'esito del test;
- sono stato/a informato/a di poter revocare il consenso in qualsiasi momento, mediante la firma del relativo atto di revoca.

Pertanto:

ACCONSENTO

all'esecuzione dell'analisi OncoNext™ Tissue, accettandone la tempistica stimata di refertazione con termini non perentori, i relativi rischi di errore ed i limiti intrinseci al test.

DICHIARO

di aver compreso che è raccomandata la consulenza pre-test e post-test da parte di uno specialista in genetica o in oncologia, per la corretta interpretazione del referto, del significato del test, dei suoi rischi e dei suoi benefici, delle limitazioni e delle eventuali alternative in relazione alla mia situazione personale, compresa la mia anamnesi. Dichiaro inoltre di aver avuto la possibilità di usufruire del servizio di consulenza genetica prima della firma del presente consenso informato, che ho:

Accettato

Rifiutato

Ai sensi dell'art.13 del D.lgs n.196 del 30 giugno 2003

Autorizzo

Non autorizzo

Il laboratorio GENOMA Group srl al trattamento dei dati personali e sensibili, per le finalità e con le modalità descritte nell'informativa (tale consenso sarà considerato valido per ogni ulteriore accesso sino ad eventuale revoca o rettifica da parte mia).

Inoltre:

Autorizzo

Non autorizzo

Il trattamento dei 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, finalizzato alla verifica dei risultati del test.

Acconsento

NON Acconsento

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 per la patologia in esame, o per scopi di ricerca. Nessun compenso mi sarà dovuto.

Autorizzo, inoltre, a fornire notizie relative al mio stato di salute a:

Nessuno Familiari (nome e cognome) _____

Medico (nome e cognome) _____

Infine, dichiaro che quanto sopra corrisponde a verità e mi impegno a comunicare tempestivamente ogni eventuale cambiamento di opinione in merito.

Data ____/____/____

Firma del paziente

Il Professionista che ha raccolto il consenso (nome e cognome) _____

Tel. _____ E-Mail _____

Firma e timbro del Professionista che ha raccolto il consenso: _____

Da compilare solo nel caso in cui il/la paziente desideri revocare il consenso

REVOCA DEL CONSENSO

Io sottoscritto/a _____ In data _____

Dichiaro di voler **REVOCARE il consenso** precedentemente fornito e di essere pertanto a conoscenza delle possibili conseguenze derivanti dalla mia revoca.

Firma dell'interessato/a _____ Timbro e Firma del Professionista _____