



Cognome del paziente / Nome:

Data di nascita:

Sesso:

Telefono:

Via/Piazza:

ZIP/Città:

Assicurazione:

Assicurazione No.:

## INFORMAZIONI GENERALI SUI TEST GENETICI PER GLI UTENTI

SwissDNAlysis rappresenta la diagnostica genetica molecolare al più alto livello. Per noi è importante che lei comprenda il principio dei nostri test genetici così come cosa aspettarsi dai risultati del test genetico. Le informazioni rilevanti su questo test sono disponibili in queste pagine. La preghiamo di prendersi il tempo necessario per leggerle attentamente. Siamo lieti di rispondere a qualsiasi ulteriore domanda.

### Consulenza genetica

Si raccomanda una consulenza genetica prima e dopo l'esecuzione di un test genetico. Nell'ambito di tale consulenza, la persona che richiede il parere dovrebbe aver risposto a tutte le domande poste dal medico che ha indicato il test. Dovrebbe inoltre ricevere le seguenti informazioni: la descrizione precisa della malattia oggetto del test, il motivo per cui è importante eseguire il test genetico, le implicazioni del test per il paziente, il modo in cui il test potrà influenzare le decisioni mediche, la prognosi o la terapia, le implicazioni del test per la famiglia, la modalità di ereditarietà della malattia in questione ed eventuali rischi per i familiari. Verranno inoltre fornite informazioni dettagliate sul test genetico molecolare della malattia in questione, sui suoi benefici e sul suo significato, nonché sull'interpretazione dei risultati.

### Domande frequenti:

#### Che cosa sono le diagnostiche genetiche e perché vengono eseguite per le malattie ereditarie?

Un test genetico è un esame medico in cui il materiale genetico di una persona viene analizzato alla ricerca di alterazioni del DNA, generalmente per diagnosticare una malattia ereditaria o valutare il rischio di una specifica condizione. Questo supporta il medico curante nella diagnosi e nelle decisioni terapeutiche. In alcuni casi, la diagnostica genetica molecolare consente anche una migliore consulenza riguardo al decorso della malattia e alla prognosi. Test mirati per specifici rischi possono inoltre essere offerti ai familiari, che possono trarne beneficio se identificati prima della comparsa dei sintomi.

#### Che cosa è necessario per eseguire il test genetico?

1. È possibile estrarre il materiale genetico (DNA) da molti tipi di tessuto. Idealmente si utilizzano 3–5 ml di sangue. Talvolta possono essere impiegati altri tipi di tessuto, tra cui rene, fegato, cuore o tampone buccale, tra gli altri.
2. Il test genetico è volontario. Il consenso informato, completo e firmato dal paziente o dal rappresentante legale, è un requisito legale (vedere pagina 3). Durante una consulenza dettagliata, verranno fornite informazioni sullo scopo della diagnostica genetica, su ciò che avviene durante l'analisi e sulle possibili implicazioni per il paziente e i suoi familiari.
3. È necessaria l'approvazione da parte dell'assicurazione sanitaria o la conferma della copertura dei costi (autorizzazione alla copertura delle spese).

#### Cosa succede al mio campione e ai miei dati genetici dopo il test?

I dati ottenuti vengono trattati in conformità con la Legge federale svizzera sulla protezione dei dati (DSG) e con la Legge federale sull'analisi genetica nell'essere umano (GUMG, GUMV). La sicurezza dei dati e la riservatezza rappresentano per noi una priorità assoluta. Salvo diversa richiesta, i campioni di sangue o di tessuto vengono conservati per 1 anno, il DNA estratto viene conservato per 5 anni, mentre i referti e i dati associati vengono archiviati per almeno 10 e fino a 20 anni. A supporto del progresso scientifico, risultati anonimizzati possono essere inclusi in banche dati pubbliche o pubblicati su riviste scientifiche. I risultati del test vengono comunicati al medico richiedente e a eventuali altri medici designati dal paziente. Senza il consenso della persona testata, NESSUN risultato del test verrà condiviso con terzi.

#### Quanto tempo richiede il test genetico?

I tempi di refertazione dipendono dal tipo di test: i test NGS o i pannelli genetici richiedono circa 15 giorni fino a 8 settimane (media 45 giorni).

I test per singola variante o l'analisi familiare (screening a cascata) richiedono 3–15 giorni (media 5 giorni).



Cognome del paziente / Nome:

Data di nascita:

Sesso:

Telefono:

Via/Piazza:

ZIP/Città:

Assicurazione:

Assicurazione No.:

## Che cos'è una mutazione / variante?

Il materiale genetico contiene il progetto o le istruzioni per costruire il nostro corpo, codificate o immagazzinate nei geni. Un gene è un segmento di DNA che fornisce istruzioni per la sintesi di una proteina. Gli esseri umani hanno circa 20.000–25.000 geni. Nel campo della genetica si conosce la funzione di meno di 10.000 geni. I geni fanno parte di un'altra struttura chiamata cromosomi, che si trovano all'interno del nucleo cellulare. Un cambiamento nella sequenza del DNA (il codice genetico composto da "lettere" che rappresentano i quattro mattoni chimici del DNA: A = adenina, G = guanina, C = citosina e T = timina) è chiamato variante genetica o mutazione. Alcune varianti genetiche possono modificare il modo in cui una proteina viene prodotta o la sua funzionalità. Poiché le proteine sono importanti per molte funzioni dell'organismo, tali cambiamenti possono talvolta causare una malattia o aumentare la probabilità di sviluppare determinate condizioni di salute. Tuttavia, la maggior parte delle varianti genetiche non ha effetti sulla salute. Molte fanno semplicemente parte della normale variabilità umana e alcune varianti possono persino offrire una protezione contro determinate malattie.

Ogni persona possiede due copie della maggior parte dei geni—una ereditata dalla madre e una dal padre. Le malattie genetiche possono manifestarsi a seconda che una o entrambe le copie del gene siano alterate.

**Condizioni autosomiche recessive:** una persona sviluppa generalmente la malattia solo se entrambe le copie del gene presentano una variante patogena. Gli individui con una sola copia alterata sono tipicamente definiti "portatori" e di solito non presentano sintomi.

**Condizioni autosomiche dominanti:** una variante patogena in una sola copia del gene è sufficiente a causare la malattia.

In alcuni casi, il test genetico può identificare risultati inattesi non correlati al motivo originario dell'analisi. Questi "risultati incidentali" possono fornire informazioni su altre condizioni di salute o su futuri rischi per la salute. È possibile scegliere se si desidera o meno ricevere questo tipo di informazioni. I risultati incidentali sono relativamente rari, soprattutto nei test mirati su pannelli genici che eseguiamo presso SwissDNAlysis.

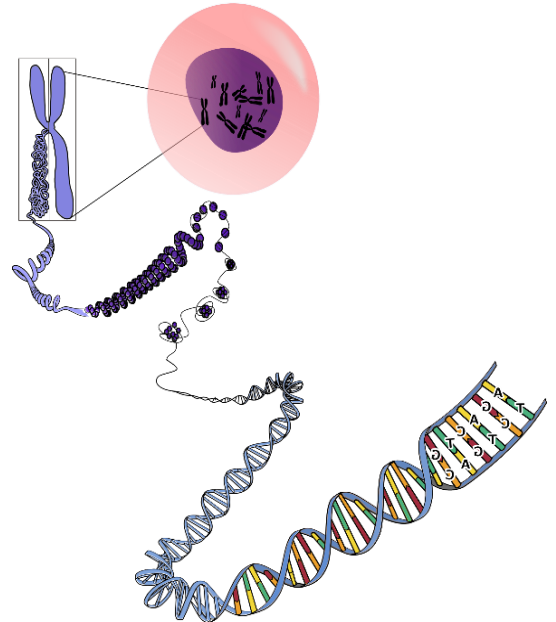
## Qual è il principio del test diagnostico NGS?

Il nostro test genetico a pannelli utilizza il Next-Generation Sequencing (NGS), una tecnologia avanzata che consente di analizzare simultaneamente molti geni. Le varianti considerate clinicamente rilevanti vengono confermate mediante un ulteriore metodo chiamato sequenziamento Sanger, per garantirne l'accuratezza. Le varianti genetiche vengono interpretate e classificate secondo le attuali linee guida scientifiche e professionali. Poiché le conoscenze scientifiche sono in continua evoluzione, l'interpretazione di alcune varianti può cambiare nel tempo. Inoltre, il test genetico non è in grado di rilevare tutte le alterazioni patologiche, e in futuro potrebbero essere scoperti nuovi geni o regioni genetiche associate a malattie. Alcuni risultati possono essere incerti o richiedere ulteriori test o una valutazione clinica per una chiarificazione. L'interpretazione dei risultati genetici si basa sulle migliori conoscenze scientifiche disponibili al momento dell'analisi. Poiché le informazioni genetiche sono condivise all'interno delle famiglie, alcuni risultati possono avere implicazioni anche per i familiari, che potrebbero avere un rischio aumentato di sviluppare la stessa condizione o di essere portatori della stessa variante genetica. Riportiamo tre principali tipi di varianti genetiche:

**Varianti patogene:** esistono solide evidenze scientifiche che dimostrano che la variante causa la malattia.

**Varianti probabilmente patogene:** le evidenze attuali suggeriscono fortemente che la variante sia causativa della malattia, anche se può rimanere una certa incertezza.

**Varianti di significato incerto (VUS):** al momento non ci sono informazioni scientifiche sufficienti per stabilire se la variante sia innocua o responsabile di malattia. Queste varianti possono non essere state precedentemente riportate o non essere state studiate in modo approfondito. In questi casi, una rivalutazione dopo 2–5 anni può essere raccomandata, poiché nel tempo possono emergere nuove informazioni scientifiche. In alcune situazioni, il test di altri membri della famiglia—soprattutto dei familiari affetti dalla condizione—può aiutare a chiarire se una VUS sia correlata alla malattia. Questo processo è chiamato correlazione genotipo-fenotipo o analisi di segregazione familiare.





Cognome del paziente / Nome: \_\_\_\_\_

Data di nascita: \_\_\_\_\_

Sesso: \_\_\_\_\_

Telefono: \_\_\_\_\_

Via/Piazza: \_\_\_\_\_

ZIP/Città: \_\_\_\_\_

Assicurazione: \_\_\_\_\_

Assicurazione No.: \_\_\_\_\_

## CONSENSO INFORMATO E RICHIESTA DI ESECUZIONE DEL TEST GENETICO

Questo modulo deve essere compilato dal medico richiedente e dalla persona da sottoporre al test.

Dopo aver risposto a TUTTE le domande, inviare questa pagina a SwissDNAlysis.

Informazioni o firme mancanti comporteranno un ritardo nei risultati del test.

1. Confermo di aver ricevuto la consulenza genetica e di comprendere la necessità di eseguire un test genetico. Ho avuto tempo sufficiente per riflettere sulla mia decisione. Tutte le mie domande hanno ricevuto risposta.
2. **Acconsento all'esecuzione della seguente analisi** (si prega di scegliere Panel o test per singola mutazione):  
 **Gene-Panel (NGS)** (Per testare uno o più geni; le descrizioni dei pannelli sono disponibili online: [www.swissdnalysis.ch](http://www.swissdnalysis.ch))

Per la seguente malattia: \_\_\_\_\_

Referto **CYP2C19-\*2,\*3-Status?**  No  Sì (Opzionale nei casi di trattamento con Clopidogrel o Mavacamten)

**Test per singola mutazione:**

Gene 1: \_\_\_\_\_ DNA-Posizione: c. \_\_\_\_\_ Posizione della proteina: p. \_\_\_\_\_

Gene 2: \_\_\_\_\_ DNA-Posizione: c. \_\_\_\_\_ Posizione della proteina: p. \_\_\_\_\_

In quale parente è stata identificata la variante originaria? \_\_\_\_\_

3. **Medico che deve ricevere una copia del referto del test genetico:**

4. **In caso di assenza di copertura assicurativa:**

Non eseguire il test.

Eseguire il test (a carico del paziente).

Questo test è finanziato da fondi di ricerca / istituzionali?

No

Sì: Quali? \_\_\_\_\_

5. **Il paziente presenta sintomi?**

No

Sì: Si prega di allegare il referto medico o descrivere i sintomi: \_\_\_\_\_

6. **Tipo di campione inviato per l'analisi:**

Sangue EDTA

Tampone buccale

DNA estratto

Altro tessuto: \_\_\_\_\_

7. **Data del prelievo del campione:** \_\_\_\_\_ / \_\_\_\_\_ / \_\_\_\_\_

8. **Do il mio consenso per:**

utilizzare il mio campione per il controllo qualità (in forma anonima):

No

Sì

utilizzare il mio campione a scopo di ricerca. (in forma anonima):

No

Sì

utilizzare i miei dati clinici a scopo di ricerca (in forma anonima):

No

Sì

essere informato/a su risultati incidentali:

No

Sì

Firma del paziente o del rappresentante legale

Data:

Firma e timbro del medico

Data:

La cancellazione gratuita è possibile entro una settimana dalla ricezione del presente consenso; si prega di contattare direttamente SwissDNAlysis AG

Solo per uso di laboratorio

Ricevuto il: \_\_\_\_\_ / \_\_\_\_\_ / \_\_\_\_\_

Inserito da: \_\_\_\_\_

Verificato da: \_\_\_\_\_

Lab No.: \_\_\_\_\_