

I. INFORMAZIONI GENERALI PER I PAZIENTI

Informazioni sulle malattie ereditarie e sul test

In linea di massima, le malattie nell'uomo possono essere classificate come acquisite (dovute a fattori esterni) o genetiche. Le malattie genetiche sono causate da cambiamenti o alterazioni nei nostri geni. I geni sono piccole istruzioni presenti nelle nostre cellule che determinano lo sviluppo e il funzionamento del nostro corpo. Queste istruzioni sono scritte in una molecola chiamata DNA. Esistono diversi tipi di malattie genetiche; alcune possono insorgere a causa di cambiamenti spontanei nei geni, senza essere ereditate. Questi cambiamenti genetici spontanei sono noti come mutazioni o varianti "de novo". Altre malattie genetiche sono ereditarie, il che significa che vengono trasmesse attraverso i geni dai genitori (o dai donatori) ai figli. Attualmente sono state descritte più di 7.000 malattie ereditarie. Le malattie genetiche ereditarie possono essere autosomiche quando sono causate da cambiamenti nei geni presenti sui cromosomi non sessuali (i cromosomi comuni tra maschi e femmine), oppure possono essere legate al cromosoma X quando i geni alterati si trovano sul cromosoma X, uno dei due cromosomi sessuali (i maschi hanno un cromosoma X e uno Y, mentre le femmine hanno due cromosomi X). A loro volta, le malattie genetiche possono essere classificate come dominanti e recessive. Nelle malattie dominanti, la presenza di una sola copia alterata del gene è sufficiente per sviluppare la malattia. Le malattie recessive, invece, richiedono due copie alterate di un gene per sviluppare la malattia. In questo tipo di malattia, le persone con una sola copia alterata del gene sono considerate portatori della malattia. I portatori di malattie autosomiche recessive non sviluppano generalmente i sintomi associati alla malattia. Tuttavia, se il loro partner riproduttivo è portatore dello stesso disturbo, i loro figli avrebbero il 25% di rischio di ereditare 2 copie alterate del gene e quindi sarebbero affetti dalla malattia.

È importante notare che le varianti che colpiscono i geni sul cromosoma X sono solitamente recessive nelle donne, ovvero le donne portatrici non sviluppano solitamente i sintomi della malattia delle varianti che portano (perché le donne hanno due copie del cromosoma X). Se una donna è portatrice di una variante patogena sul cromosoma X, i suoi figli maschi hanno il 50% di probabilità di essere affetti dalla malattia. I maschi, invece, hanno una sola copia del cromosoma X e, di conseguenza, se ereditano un gene difettoso su questo cromosoma, non avranno alcuna copia funzionante del gene e potranno quindi sviluppare i sintomi di una malattia ereditaria.

Il test JunoSeq CARRIER™ consente l'analisi delle varianti responsabili di un gran numero di gravi malattie ereditarie autosomiche recessive e, solo per le donne, include anche l'analisi delle varianti in alcuni geni legati al cromosoma X. Il numero di malattie testate dipende dal pannello specifico richiesto. Il test CARRIER™ identifica le malattie genetiche di cui una persona è portatrice. Non è raro scoprire di essere portatori di un gene mutato, anche in assenza di una storia familiare di malattie genetiche. Infatti, gli studi scientifici più recenti stimano che, in media, la maggior parte delle persone sia portatrice sana di due o tre malattie.

Quando il test CARRIER™ viene eseguito prima del concepimento su uomini e donne che desiderano avere figli con i propri gameti, il risultato può aiutare a identificare le coppie che sono particolarmente a rischio di trasmettere una malattia genetica ai propri figli. Con un risultato di questo tipo, sono disponibili diverse opzioni per ridurre il rischio di avere un figlio affetto dalla malattia, tra cui il test genetico preimpianto (PGT), il test prenatale o altre soluzioni volte a ridurre il rischio.

Nei pazienti che stanno valutando un trattamento riproduttivo con gameti donati (ovuli o sperma), il test CARRIER™ consente di selezionare donatori che non sono portatori di varianti patologiche negli stessi geni (un processo noto come abbinamento genetico). In questo modo, si riduce il rischio riproduttivo per le coppie.

Un modo in cui le cliniche di fecondazione in vitro e le banche di donatori possono aumentare le possibilità di una gravidanza sana e individuare il rischio di trasmissione di determinate varianti associate a gravi disturbi è quello di offrire ai propri pazienti il test CARRIER™ al fine di abbinare correttamente pazienti e donatori senza sovrapposizioni di malattie genetiche recessive portate dai pazienti.

II. ELENCO DEI GENI ANALIZZATI

Il test JunoSeq CARRIER™ non include tutti i geni del genoma umano.

Il numero di geni analizzati varia a seconda del pannello scelto. Il tipo di pannello scelto dipenderà dalla decisione del medico prescrittore e dalla politica del centro richiedente. Una ripartizione dei geni testati nei diversi pannelli JunoSeq CARRIER™ è disponibile sul sito web riportato di seguito:

www.junogenetics.es/junoseq/carrier/

I geni legati al cromosoma X qui elencati sono analizzati solo nelle donne.

L'elenco dei geni, delle loro varianti e del loro impatto sulla salute potrebbe subire modifiche in futuro sulla base di una migliore comprensione di tali geni da parte della comunità scientifica. I risultati riportati nei referti indicano il miglior risultato possibile, sulla base delle migliori informazioni disponibili al momento del test.

III. A CHI E IN QUALI CASI È INDICATO IL TEST?

Il test può essere preso in considerazione da individui, coppie e/o donatori di gameti con intenzioni riproduttive, prima del concepimento, per identificare se esiste il rischio di trasmettere determinate malattie genetiche alla loro futura prole. Questo tipo di test può essere raccomandato a:

- Coppie che si sottopongono a trattamenti riproduttivi in una clinica di fecondazione in vitro con i propri gameti, al fine di identificare se esiste un rischio genetico per la loro prole.
- Pazienti o coppie che intendono sottoporsi a trattamenti riproduttivi in una clinica di fecondazione in vitro con gameti donati, con l'obiettivo di ottenere una compatibilità genetica con il donatore o i donatori assegnati.
- Donatori di gameti candidati, per consentire l'utilizzo dei loro risultati genetici nei processi di compatibilità genetica.
- Coppie ad alto rischio di malattie mendeliane recessive, come in alcune etnie con alta prevalenza di determinate malattie recessive, o in persone provenienti da comunità con alti livelli di consanguineità, o coppie consanguinee.

- Coppie con una storia familiare di malattie di origine genetica, che desiderano ridurre al minimo il rischio di trasmettere ai propri figli determinate malattie associate a gravi disturbi.
- Coppie che desiderano una gravidanza spontanea ma che desiderano valutare il rischio genetico di malattie recessive e legate al cromosoma X per la loro futura prole.

IV. LA PROCEDURA

Per l'analisi del test JunoSeq CARRIER™ verrà prelevato un campione di sangue utilizzando tecniche standard che comportano rischi minimi o nulli per la salute. Solo in casi preventivamente concordati, il campione potrà essere prelevato tramite saliva o tampone buccale.

Una volta eseguito il test genetico, i campioni saranno conservati per ulteriori analisi e verifica dei risultati, se necessario.

Il test CARRIER™ viene eseguito come segue:

1. Prelievo di un campione di sangue utilizzando tecniche standard che comportano un rischio minimo per la salute. In casi eccezionali e previo accordo con JUNO GENETICS, il campione può essere ottenuto tramite saliva o tampone buccale.
2. Il DNA viene estratto dalle cellule del campione ricevuto.
3. L'esoma (la parte del genoma che contiene le regioni codificanti le proteine e dove vengono identificate più comunemente le varianti genetiche che causano malattie) viene sequenziato utilizzando una tecnologia nota come "sequenziamento di nuova generazione" (NGS). Questa tecnica analizza regioni specifiche dei geni, rendendo possibile l'individuazione di varianti che causano malattie. Tuttavia, alcuni geni presentano difficoltà tecniche che ne impediscono il rilevamento tramite NGS e richiedono ulteriori test genetici complementari a seconda del test selezionato (ad esempio per i geni *CYP21A2*, *HBA1/2*, *SMN1*, *DMD*, *F8* e *FMR1*). Un elenco aggiornato dei geni è disponibile sul sito web di JUNO GENETICS (per ulteriori informazioni, consultare la sezione II del presente documento).
4. I dati ottenuti mediante NGS vengono elaborati attraverso un'analisi secondaria e valutati con un software specializzato dal personale di JUNO GENETICS. I dati vengono confrontati con i valori di riferimento delle nostre banche dati per aiutarci a distinguere tra variazioni normali nella sequenza del DNA e varianti responsabili di malattie ereditarie.
5. I risultati vengono forniti in un referto che include le varianti rilevate nei geni studiati in base al test richiesto. Se i pazienti si sottopongono a un ciclo di riproduzione assistita utilizzando i propri gameti (ovociti + spermatozoi), il team medico utilizzerà le informazioni del test per effettuare un confronto genetico e assicurarsi che entrambi i soggetti non abbiano gli stessi geni affetti. Se i geni sono effettivamente affetti, il team medico effettuerà una consulenza genetica per cercare soluzioni alternative, come il test genetico preimpianto degli embrioni (PGT). Se i pazienti si sottopongono a un ciclo di riproduzione assistita con un donatore di gameti, il team medico utilizzerà le informazioni per effettuare un abbinamento genetico, riducendo così (anche se non eliminando completamente) il rischio riproduttivo.

V. RISULTATI

I risultati dei test e delle analisi genetiche devono essere interpretati nel contesto di ulteriori esami di laboratorio, anamnesi familiare e altri risultati clinici. Si consiglia una consulenza genetica per valutare le implicazioni dei risultati del test.

I risultati del test JunoSeq CARRIER™ possono includere i seguenti tipi di risultati:

VARIANTI PATOGENETICHE/PROBABILMENTE PATOGENETICHE NON RILEVATE:

Non sono state identificate varianti patogenetiche o probabilmente patogenetiche associate a una condizione ereditaria nei geni analizzati. Ciò riduce significativamente la probabilità che un futuro figlio abbia una malattia associata ai geni esaminati. Tuttavia, il test non è in grado di rilevare tutte le possibili varianti clinicamente significative e, pertanto, il rischio non è pari a zero (vedere Limiti del test di seguito).

+ VARIANTI RILEVATE (per condizioni autosomiche recessive):

È stata identificata una variante della sequenza del DNA in uno o più dei geni analizzati. Nella maggior parte dei casi, questo risultato non avrà conseguenze cliniche dirette per il portatore stesso. Tuttavia, esiste una probabilità del 50% che la variante venga trasmessa alla prole. Se anche l'altro genitore presenta una variante patogenetica o probabilmente patogenetica nello stesso gene, esiste un rischio elevato che i figli della coppia siano affetti da una malattia genetica (circa il 25% di rischio per ciascun gene quando entrambi i genitori sono portatori di una variante con implicazioni cliniche). Si raccomanda di valutare i risultati di questo test con un consulente genetista o altro professionista sanitario qualificato per comprendere appieno le implicazioni di eventuali varianti rilevate.

+ VARIANTI RILEVATE (per condizioni legate al cromosoma X quando il paziente è di sesso femminile):

È stata rilevata una variante della sequenza del DNA in uno o più geni testati. Nella maggior parte dei casi, questo risultato non ha conseguenze cliniche dirette per il paziente portatore. Tuttavia, esiste una probabilità del 50% che la variante rilevata venga trasmessa alla prole. Tutti i maschi che ereditano la variante patogenetica o probabilmente patogenetica svilupperanno la malattia e, in alcuni casi, anche le donne portatrici potrebbero manifestare sintomi. Si raccomanda di valutare i risultati di questo test con un consulente genetico o altro professionista sanitario qualificato per comprendere appieno le implicazioni di qualsiasi variante rilevata.

+ Nessun risultato (NO Call):

Elenco delle posizioni genomiche per le quali non è stato possibile ottenere un risultato a causa di un sequenziamento del DNA insufficiente o di scarsa qualità.

VI. LIMITI DEL TEST E PUNTI IMPORTANTI DA NOTARE

Il test JunoSeq CARRIER™ è molto utile nel contesto riproduttivo. Tuttavia, esistono diverse limitazioni:

1. Il test riporta solo varianti patogenetiche o probabilmente patogenetiche per malattie autosomiche recessive e malattie legate al cromosoma X. Le malattie mitocondriali, i disturbi con un modello di eredità dominante, multifattoriale o poligenica o le malattie dovute a difetti di imprinting genetico non rientrano nell'ambito del test. Allo stesso modo, il test non sarebbe in grado di identificare il rischio di varianti "de novo", poiché non sono considerate fenomeni ereditari.
2. Non tutte le malattie autosomiche recessive e legate al cromosoma X attualmente descritte vengono analizzate, ma ogni pannello del test analizza una selezione di malattie in base alla loro prevalenza nella popolazione generale, alla gravità e all'utilità clinica.
3. Anche per i geni inclusi nell'elenco del pannello richiesto, esistono alcune limitazioni tecniche che possono impedire il rilevamento della variante:
 - a. La tecnologia NGS utilizzata non consente l'identificazione di tutte le varianti possibili. Ad esempio, non è possibile identificare grandi riarrangiamenti genici (delezioni, inserzioni o inversioni significative), né espansioni di triplette di nucleotidi o varianti in regioni geniche che non sono oggetto di studio (ad esempio varianti introniche profonde).
 - b. Occasionalmente, esistono varianti genetiche per le quali non è possibile ottenere un risultato a causa di un sequenziamento del DNA insufficiente o di scarsa qualità (risultato "No call"). Queste varianti saranno descritte nel referto del test.
 - c. Le varianti che si trovano solo in alcune cellule del corpo e non in tutte (note come "mosaicismo") potrebbero non essere rilevate dal test. Se le cellule germinali (spermatozoi o ovociti) sono affette da mosaicismo, esiste il rischio di trasmissione alla prole.
 - d. La presenza di polimorfismi a bassa frequenza (variazioni rare nella sequenza del DNA) può talvolta impedire l'analisi di una copia di un gene, il che significa che possiamo ottenere risultati solo dall'altra copia. Allo stesso modo, anche la presenza di pseudogeni (aree della sequenza del DNA molto simili a un altro gene) può confondere l'analisi. Entrambe le circostanze possono portare a falsi negativi o falsi positivi.
4. L'interpretazione delle varianti genetiche identificate viene effettuata sulla base delle prove medico-scientifiche disponibili al momento dell'analisi, nonché della previsione di patogenicità fornita da alcuni strumenti bioinformatici.
 - a. Una volta emessi i risultati del test CARRIER™, le varianti identificate non saranno rianalizzate da JUNO GENETICS in nessun momento futuro. Sebbene l'interpretazione delle varianti in generale sia un processo dinamico che può portare alla "riclassificazione" delle varianti in una categoria di patogenicità diversa (ad esempio, da "probabilmente patogenetica" a "probabilmente benigno" man mano che diventano disponibili ulteriori prove cliniche), la patogenicità di qualsiasi variante scoperta durante il test (sia quelle segnalate che quelle non segnalate) non sarà rivalutata di routine.
 - b. Alcune varianti sono classificate come "varianti di significato incerto" (VUS), per le quali l'associazione con il rischio di malattia non è chiara al momento dell'analisi. Il test CARRIER™ riporta solo le varianti patogenetiche e probabilmente patogenetiche, non le VUS, secondo la classificazione delle società scientifiche al momento del test.
5. Ogni analisi di laboratorio comporta un margine di errore, che può derivare da fattori quali errori umani durante la raccolta o l'elaborazione dei campioni, problemi con le attrezzature o i materiali di laboratorio, contaminazione da altre cellule o materiale genetico esterno, o mancato rispetto delle condizioni pre-analitiche necessarie per garantire la validità dei risultati.

Esistono alcune ragioni mediche per cui il test CARRIER™ potrebbe non essere adatto ad alcuni pazienti, e i medici dovrebbero tenerne conto prima di raccomandare/richiedere il test. Un esempio è rappresentato dalle chimere, che si verificano quando nel corpo della persona sottoposta al test sono presenti cellule provenienti da due individui geneticamente diversi. Questa condizione può essere congenita (di solito a seguito di una rara fusione di embrioni gemelli in una fase molto precoce dello sviluppo), oppure può svilupparsi temporaneamente (ad esempio attraverso una trasfusione di sangue) o permanentemente (ad esempio a seguito di un trapianto di midollo osseo). È importante notare che queste circostanze possono produrre risultati inaffidabili. L'uso di un campione di saliva al posto del sangue può aiutare a ottenere risultati più accurati in determinate situazioni, ma non è raccomandato in tutti i casi. JUNO GENETICS può fornire ulteriori informazioni su richiesta.

Al fine di garantire il minor rischio riproduttivo possibile, JUNO GENETICS può testare ulteriori geni recessivi non specificati nell'elenco dei geni riportati nello screening dei portatori. Data la natura recessiva di questi geni, è altamente improbabile che questa analisi aggiuntiva riveli informazioni clinicamente rilevanti e non ne sarete informati a meno che non lo richiediate espressamente o se le informazioni aggiuntive sono rilevanti per la vostra salute.

Il test CARRIER™ può ridurre significativamente il rischio di avere figli affetti dalla malattia (sia in coppie con gameti propri che in casi di accoppiamento genetico con un donatore di gameti). Tuttavia, a causa delle limitazioni descritte nel presente consenso, il rischio di avere figli affetti dalla malattia non è pari a zero. I risultati del test devono essere interpretati da un operatore sanitario in combinazione con una valutazione dettagliata della storia personale e familiare e un'adeguata consulenza genetica.

VII. ACCESSO AI RISULTATI DEL TEST

Per quanto riguarda i risultati del mio test JunoSeq CARRIER™, la mia preferenza è la seguente (scegliere una delle seguenti opzioni):



Desidero ricevere i risultati finali: Desidero che la clinica presso la quale ho richiesto il test CARRIER™ mi informi dei risultati, sapendo che questi potrebbero rivelare informazioni sul mio rischio di sviluppare una o più delle gravi malattie testate e/o sul mio rischio di trasmettere

anomalie genetiche ai miei figli, anche se attualmente non presento alcun sintomo di tali malattie. I risultati del test CARRIER™ saranno disponibili e consegnati entro circa 25 giorni lavorativi.



NON desidero ricevere alcuna informazione: non desidero avere accesso ai miei risultati, né ricevere informazioni al riguardo. Tuttavia, sono consapevole che, qualora tali informazioni fossero necessarie per prevenire gravi danni alla mia salute, io o un mio rappresentante legalmente autorizzato potremmo essere informati ai sensi dell'articolo 49.2 della Legge 14/2007. In ogni caso, la comunicazione sarà limitata esclusivamente alle informazioni necessarie a tale scopo. Si prega di fornire i dati di contatto della persona autorizzata o del rappresentante da contattare per le finalità di cui sopra.

In ogni caso, dichiaro di aver ricevuto un'adeguata consulenza genetica da personale qualificato presso la clinica che ho visitato. Mi sono state fornite informazioni sul significato del test, comprese le possibili opzioni che potrebbero essere offerte a seconda dei risultati ottenuti, e comprendo che sono disponibili a rispondere a qualsiasi domanda io possa avere e a offrire qualsiasi ulteriore consulenza genetica di cui potrei aver bisogno una volta che i risultati del mio test CARRIER™ saranno disponibili.

Tenendo conto della mia storia clinica e di quella dei miei familiari stretti, se sospetto che io o uno dei miei familiari stretti possa avere una malattia ereditaria, o se vengo a conoscenza di una diagnosi o di un risultato del test che possa indicare un rischio aumentato, accetto di informare immediatamente il medico che mi ha consigliato il test. Questo è importante, poiché "test CARRIER™" potrebbe non ricercare la variante specifica potenzialmente presente nella mia famiglia, il che potrebbe portare a un falso negativo.

VIII. INFORMAZIONI FINANZIARIE

I prezzi e le condizioni applicati dal centro per l'esecuzione di questi test, se previsti, saranno spiegati presso il centro indicato dal test JunoSeq CARRIER™.

Il laboratorio JUNO GENETICS non offre il test CARRIER™ direttamente ai pazienti e pertanto non può fornire alcun tipo di stima o costo approssimativo del servizio.

IX. ASPETTI LEGALI GENERALI DELLA RIPRODUZIONE ASSISTITA E INFORMAZIONI SPECIFICHE SUL TEST DI PORTATORE

Il campione biologico inviato, insieme ai dati personali necessari per la fornitura del servizio, sarà inviato per l'analisi presso la sede di JUNO GENETICS ESPAÑA, S. L. nel Parco Tecnologico di Paterna (46980), Valencia, Spagna, Ronda de Guglielmo Marconi, 11, edificio A, primo piano, locali A-1-2 e A-2-2. Il campione sarà analizzato geneticamente in conformità con la legislazione spagnola vigente, in particolare la Legge 14/2006, sulle tecniche di riproduzione umana assistita, e la Legge 14/2007, sulla ricerca biomedica.

Nel caso in cui una parte o la totalità del test non possa essere eseguita nel laboratorio sopra indicato, JUNO GENETICS si riserva il diritto di effettuare l'analisi tramite un laboratorio di riferimento, rendendo anonimi i dati personali e i campioni se il laboratorio di riferimento non si trova nell'UE o in un altro paese con un livello equivalente di sicurezza dei dati. Tale circostanza sarà indicata nella relazione finale rilasciata.

In tutti i casi si applicherà la Convenzione di Oviedo del 1997 sui diritti umani e la biomedicina, che stabilisce che la ricerca e la diagnosi medica delle condizioni genetiche possono essere effettuate solo se il soggetto riceve anche un'adeguata consulenza genetica.

Nel caso in cui l'esecuzione di questo test sia 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 normativa nazionale o regionale, nonché di informare il soggetto sottoposto al test di qualsiasi questione particolarmente rilevante prevista da tale normativa.

X. PRIVACY, CONSERVAZIONE E UTILIZZO DEI DATI DEI CAMPIONI

La privacy dei pazienti e dei donatori è una priorità per JUNO GENETICS. Tutte le informazioni personali e i risultati genetici sono strettamente confidenziali. Le uniche persone che possono avere accesso a queste informazioni sono i dipendenti della clinica di riproduzione, il laboratorio JUNO GENETICS che analizza il campione e le autorità competenti, se richiesto dalle leggi della giurisdizione applicabile.

In conformità con le norme vigenti in materia di protezione dei dati stabilite dal 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, oltre alle leggi spagnole in materia di protezione dei dati, come la Legge Organica 3/2018, del 5 dicembre, sulla protezione dei dati personali e la garanzia dei diritti digitali applicabile in Spagna, l'utente ha il diritto di accedere, rettificare o cancellare i propri dati, revocare il consenso prestato e limitare il trattamento dei propri dati, nonché il diritto alla portabilità dei dati e a non essere soggetto a decisioni basate esclusivamente sul trattamento automatizzato dei propri dati. È possibile esercitare tali diritti scrivendo al seguente indirizzo:

- JUNO GENETICS ESPAÑA, S. L., Parque tecnológico de Paterna (46980), Valencia, Spagna, Ronda de Guglielmo Marconi, 11, edificio A, seconda planta, locales A-1-2 y A-2-2 (se il test viene effettuato in questo laboratorio).
- In alternativa, puoi contattare il DPO di JUNO GENETICS all'indirizzo Juno.DPO@junogenetics.com.

I dati personali saranno trattati esclusivamente per le seguenti finalità: (1) adempiere agli obblighi derivanti dalla fornitura dei servizi richiesti (liceità basata sull'art. 6.1.b e 9.2.h del GDPR); (2) verificare e garantire la qualità dei servizi forniti (audit interni, controlli di qualità, studi di validazione di laboratorio, la cui liceità si basa sull'art. 6.1.f del GDPR); (3) finalità didattiche/formative, laddove i dati siano resi anonimi in ogni momento prima dell'utilizzo, in modo da rendere impossibile l'identificazione del paziente interessato; (4) finalità di ricerca o pubblicazioni e presentazioni scientifiche, laddove i dati siano sempre stati resi anonimi in precedenza, al fine di garantire che i soggetti interessati non possano essere identificati. La ricerca sarà condotta in conformità con le disposizioni del Regolamento generale sulla protezione dei dati e della legislazione spagnola in materia di protezione dei dati; (5) per fornire risposte

personalizzate alle domande o ai suggerimenti del paziente che richiede il test e per garantire che il test sia stato eseguito correttamente e che tutti i dubbi siano stati risolti (liceità basata sull'art. 6.1.b del GDPR); e (6) per seguire i pazienti in futuro al fine di ottenere informazioni sul servizio fornito (liceità basata sull'art. 6.1.f del GDPR). I dati saranno conservati per un minimo di cinque anni, salvo diversamente previsto dalla legge locale della giurisdizione applicabile. Infine, si prega di notare che se si ritiene che i propri diritti in materia di protezione dei dati non siano stati rispettati, è possibile presentare un reclamo all'Autorità Garante della Protezione dei Dati competente.

Oltre a quanto sopra, JUNO GENETICS fornirà i risultati dei test esclusivamente al medico curante, salvo diversa indicazione scritta da parte dell'utente (o di una persona legalmente autorizzata ad agire per suo conto) o salvo diversamente richiesto dalla legge.

Autorizzazione all'uso dei dati

Al fine di migliorare la ricerca e lo sviluppo delle tecniche di riproduzione assistita, altri centri o entità del gruppo potranno accedere ai dati personali e genetici nei casi in cui le informazioni risultanti dai test effettuati possano essere potenzialmente utilizzate in studi clinici da parte di una qualsiasi di queste entità, in conformità con il Regolamento generale sulla protezione dei dati e la legislazione spagnola in materia di protezione dei dati. A tal fine, vi informiamo che i dati che potrebbero rivelare la vostra identità personale e/o quella della vostra famiglia saranno dissociati e trattati con assoluta riservatezza e solo per scopi di ricerca e sviluppo relativi ai servizi forniti dal gruppo, con le misure di sicurezza necessarie per garantire la sicurezza e la riservatezza dei vostri dati.

In relazione alla comunicazione dei dati per finalità di ricerca e sviluppo all'interno:

- ☐ SÌ, acconsento alla condivisione dei miei dati da parte di JUNO GENETICS per scopi di ricerca e sviluppo, con la possibilità di ulteriori contatti se sono necessarie ulteriori informazioni mediche o cliniche.
- ☐ NO, non acconsento alla condivisione dei miei dati da parte di JUNO GENETICS per scopi di ricerca e sviluppo.

XI. AUTORIZZAZIONE ALL'UTILIZZO DI CAMPIONI RIMANENTI O SCARTATI PER OTTIMIZZARE E CONVALIDARE NUOVI TEST

È importante che JUNO GENETICS possa utilizzare campioni residui o scartati per ottimizzare o convalidare nuovi test e sviluppare nuove metodologie di analisi, comprese nuove tecnologie basate sullo sviluppo di applicazioni di intelligenza artificiale, in modo che questi sviluppi e miglioramenti possano aiutare i futuri pazienti come voi stessi siete stati aiutati. Utilizzeremo questi campioni solo per questo scopo se ci autorizzerete a farlo, e saranno sempre utilizzati in forma anonima e in cieco, quindi non sarà possibile informarvi di eventuali risultati. Ciò avverrà esclusivamente nel laboratorio di JUNO GENETICS.

I risultati clinici, le informazioni e i dati non elaborati potranno essere esaminati e/o rianalizzati per future pubblicazioni scientifiche e presentazioni. Questi dati saranno sempre preventivamente resi anonimi, al fine di garantire che in nessun caso sia possibile identificare il soggetto. Tutti i trattamenti e le procedure saranno effettuati in conformità con il Regolamento generale sulla protezione dei dati e la legislazione spagnola in materia di protezione dei dati.

Comprendo inoltre che JUNO GENETICS potrà utilizzare le informazioni ottenute per pubblicazioni scientifiche o presentazioni dei risultati, una volta che tutte le informazioni personali saranno state rese anonime.

Comprendo e accetto che, poiché tutte le informazioni saranno state preventivamente rese anonime, non potrò mai accedere ai nuovi risultati o alle nuove scoperte, né ora né in futuro, né potrò trarre alcun vantaggio economico dalle pubblicazioni o dalle presentazioni, e non riceverò alcun compenso per i prodotti sviluppati.

XII. DOPO AVER LETTO E COMPRESO LE INFORMAZIONI DI CUI SOPRA, SIAMO STATI INFORMATI DI QUANTO SEGUE:

- Sono stato informato che non ho alcun obbligo di sottopormi a questa analisi genetica e pertanto do il mio consenso libero e volontario.
- L'idoneità, la procedura, lo scopo, i limiti, i rischi e le complicità del test di screening genetico proposto.
- I risultati del mio test potrebbero rivelare una variante genetica di significato incerto (VUS). Le mie informazioni potrebbero essere condivise per determinare se questa variante è significativa, anche attraverso confronti con la stessa variante in altri pazienti, sia in Spagna che in altri paesi. Tutti i dati condivisi saranno resi anonimi in modo da non poter essere collegati ad alcun paziente. Riconosco che l'interpretazione dei miei risultati potrebbe evolversi nel tempo, man mano che si ottengono ulteriori prove da altri casi.
- I risultati di questo test potranno essere analizzati dalla clinica di fecondazione in vitro o dalla banca dei donatori al fine di confrontare i profili genetici dei pazienti o dei donatori per confermare che non siano state identificate varianti negli stessi geni.
- Le procedure possono essere annullate in qualsiasi momento, sia per motivi medici che su richiesta del soggetto sottoposto al test.
- È prassi comune nei laboratori di analisi genetiche conservare il DNA estratto dai campioni, anche dopo il completamento del test in corso. Una volta convalidato, il mio campione potrà essere utilizzato come "controllo di qualità" in altri test genetici. La metodologia di estrazione del DNA o i "dati grezzi" generati dalle apparecchiature di laboratorio potrebbero renderne impossibile l'utilizzo da parte di laboratori terzi.

- I risultati del mio test e il referto saranno inclusi nella mia cartella clinica.
- I professionisti sanitari che mi hanno assistito sono a mia disposizione per fornirmi ulteriori informazioni che potrebbero non essere state del tutto chiare.

Ho compreso le informazioni che mi sono state fornite in un linguaggio chiaro e semplice. Se il test è stato eseguito nell'ambito di un trattamento di riproduzione assistita, il medico che ho incontrato presso la clinica di cui sono paziente mi ha permesso di porre tutte le domande necessarie, ha chiarito ogni mio dubbio e mi ha spiegato le implicazioni dei possibili risultati del test.

Sono inoltre consapevole che in qualsiasi momento e senza fornire spiegazioni posso revocare il consenso che sto prestando. Tuttavia, si informa che, a seconda del momento della revoca, potrebbe essere richiesto il pagamento delle spese relative al test già sostenute prima della revoca. Si tratta principalmente dei materiali e dei reagenti utilizzati per il test, nonché delle spese di trasporto dei campioni.

Title: Carrier test - PATIENTS - Informed Consent (Italian version) | Index: 310-ESP-F-CS-IT | Version: 2.1 | Authorised By: Carlos Marin Vallejo | Authorised: 02-Oct-2025}

XIII. INFORMAZIONI PER IL PAZIENTE E IL PERSONALE SANITARIO AUTORIZZATO		
Nome	Numero di identificazione	Data di nascita
bkmCustomerFullName	bkmClientNif	bkmClientBirthDate
Indirizzo		
bkmIndirizzoCliente		

AUTORIZZAZIONE:

Dopo aver letto l'INTERO documento, autorizzo il personale di JUNO GENETICS ESPAÑA S.L. a sottoporre il mio campione al test di portatore proposto per il pannello genetico scelto.

Firma e data

Nome del PERSONALE SANITARIO AUTORIZZATO	Numero di iscrizione	Data e firma

Dichiaro che:

Ho spiegato il contenuto di questi test e i relativi rischi e ho chiarito i dubbi e le domande sollevati dall'interessato. Inoltre, mi impegno a fornire la necessaria consulenza genetica successiva in base ai risultati del test.