

# Mutazioni dei geni BRCA1-BRCA2: applicazione della DGR 71-8681 del 29.03.2019

## La consulenza pre-test

Aula Igiene – Via Santena 5 - Torino  
AOU Città della Salute e della Scienza

12 Novembre 2019

**Guido Claudio Casalis Cavalchini**  
[gcasaliscavalchini@cittadellasalute.to.it](mailto:gcasaliscavalchini@cittadellasalute.to.it)

AOU Città della Salute e della Scienza  
SC Genetica Medica U

# Obiettivi:

- Raccolta **anamnesi** personale e familiare
- Verifica **indicazione all'analisi**
- **Comunicazione** al paziente e sua **informazione**
- **Prescrizione** analisi

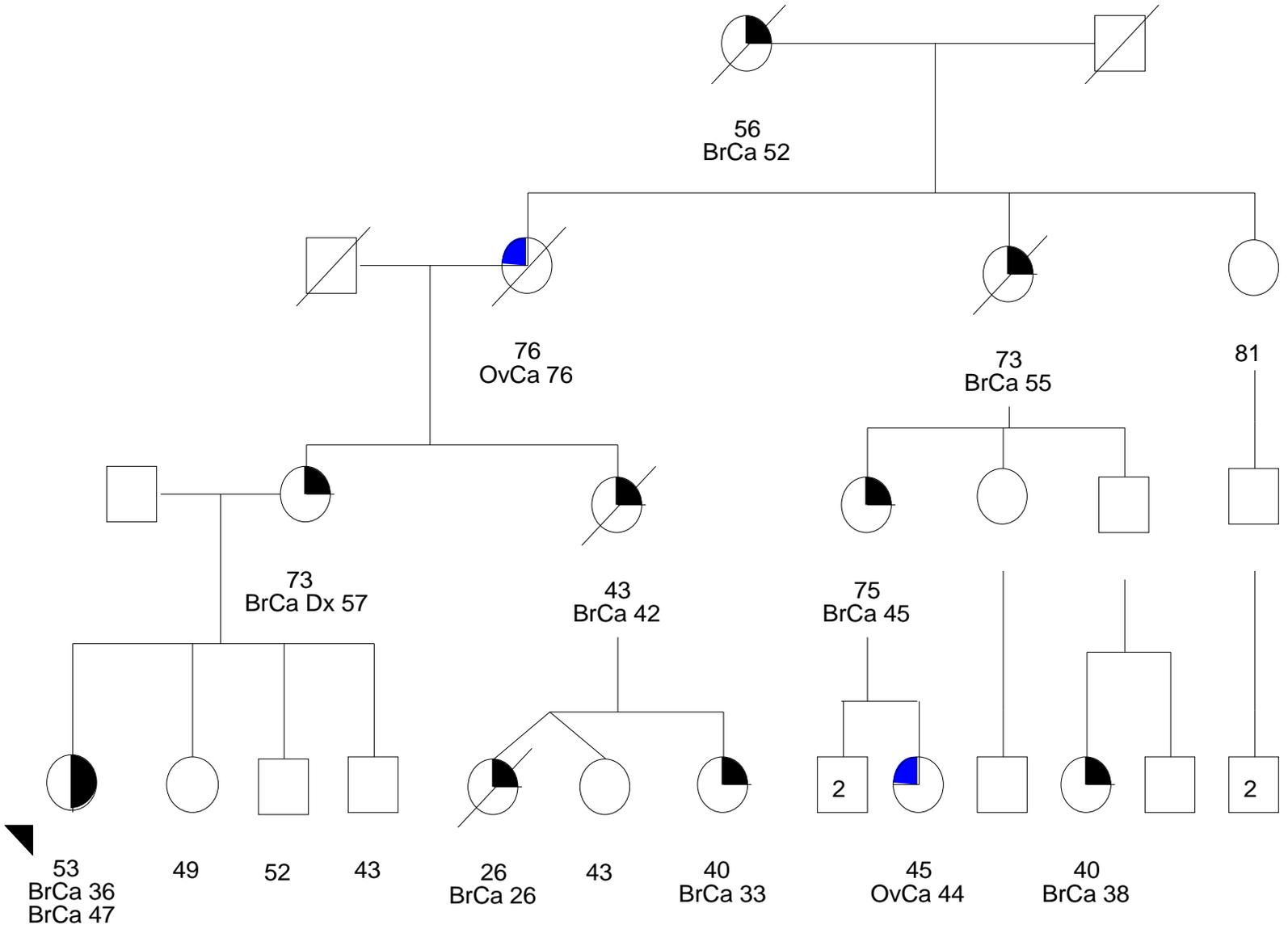
Possibile nuovo incontro a **marzo 2020**

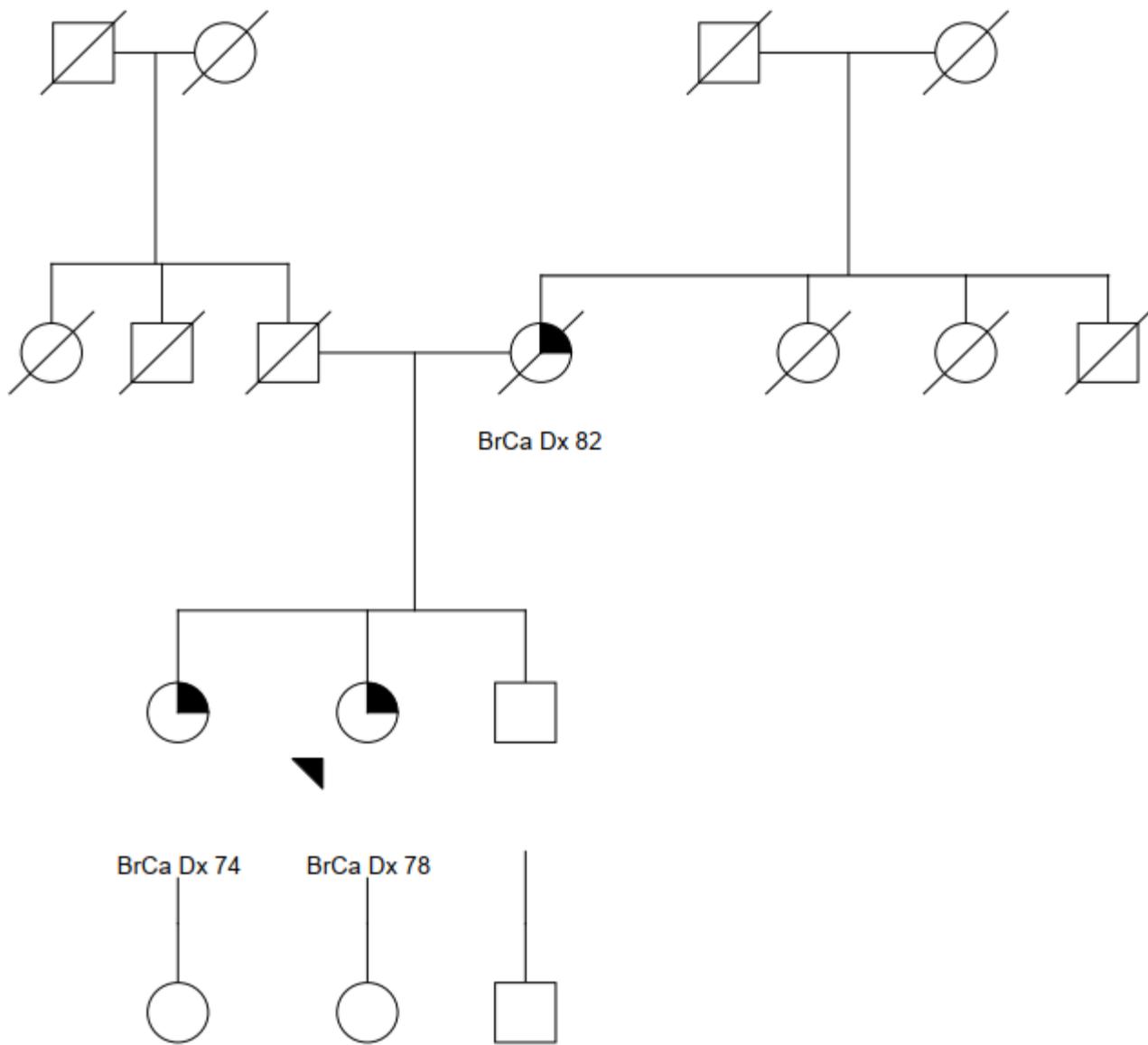
# Obiettivi:

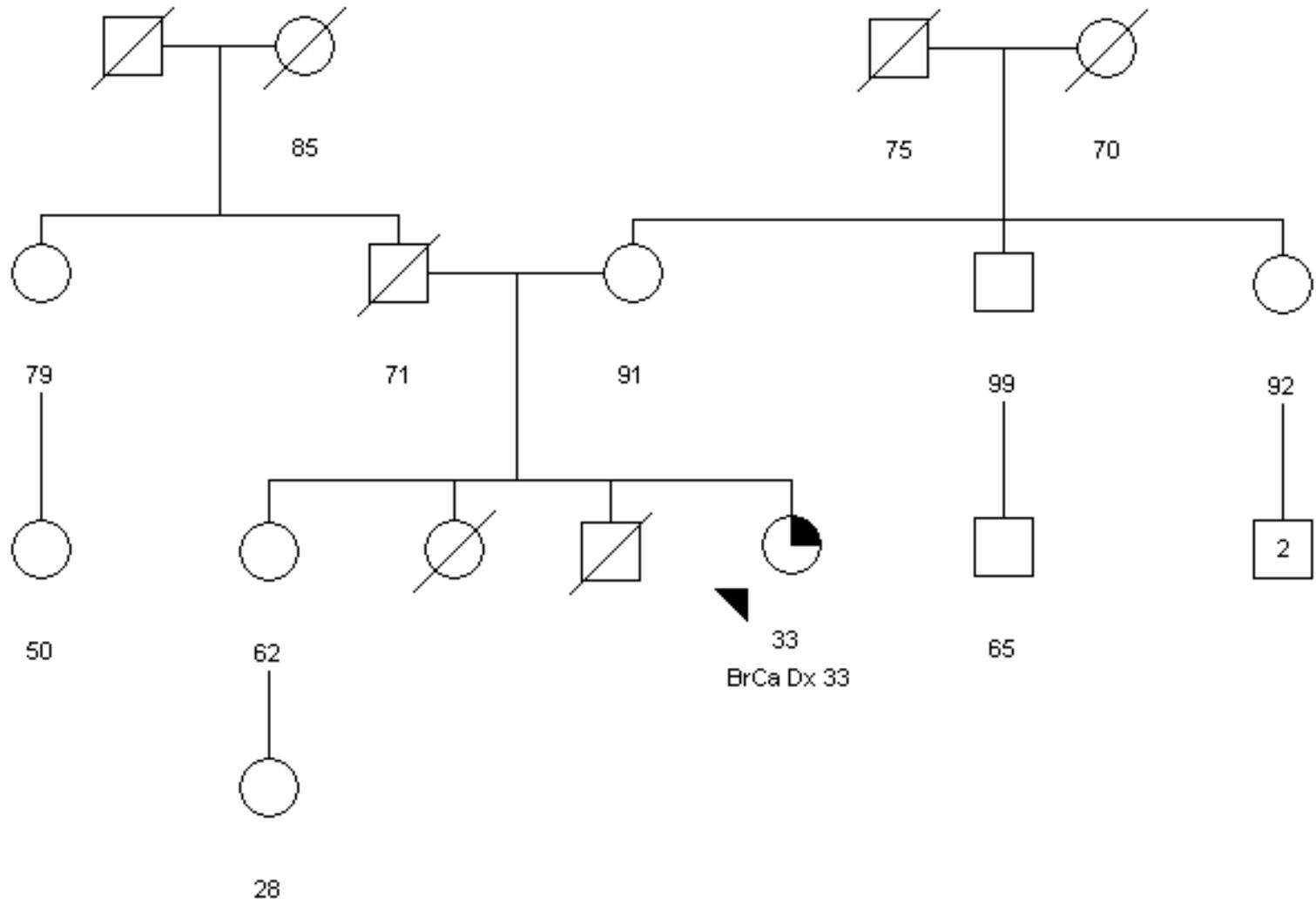
- Raccolta **anamnesi** personale e familiare
- Verifica **indicazione all'analisi**
- **Comunicazione** al paziente e sua **informazione**
- **Prescrizione** analisi

Possibile nuovo incontro a **marzo 2020**

Possibile richiedere consulenza genetica



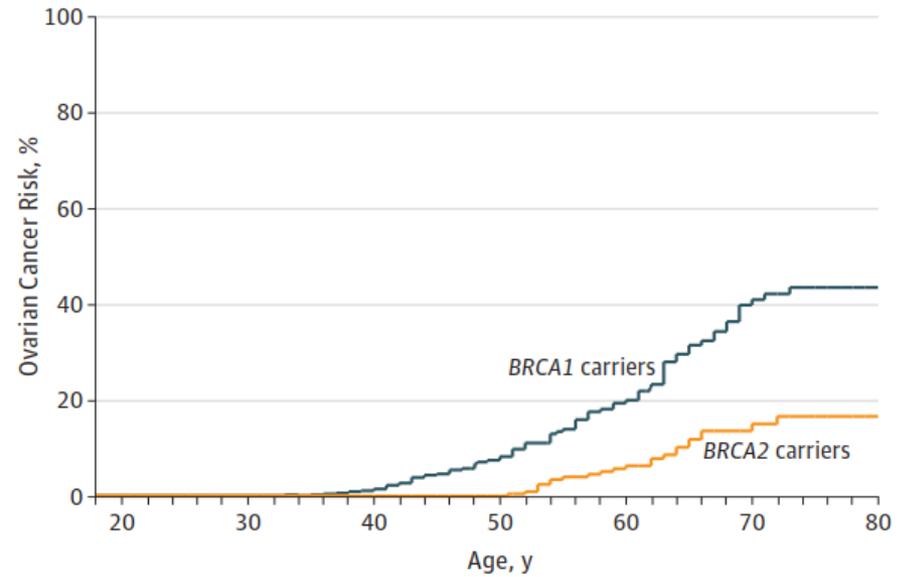
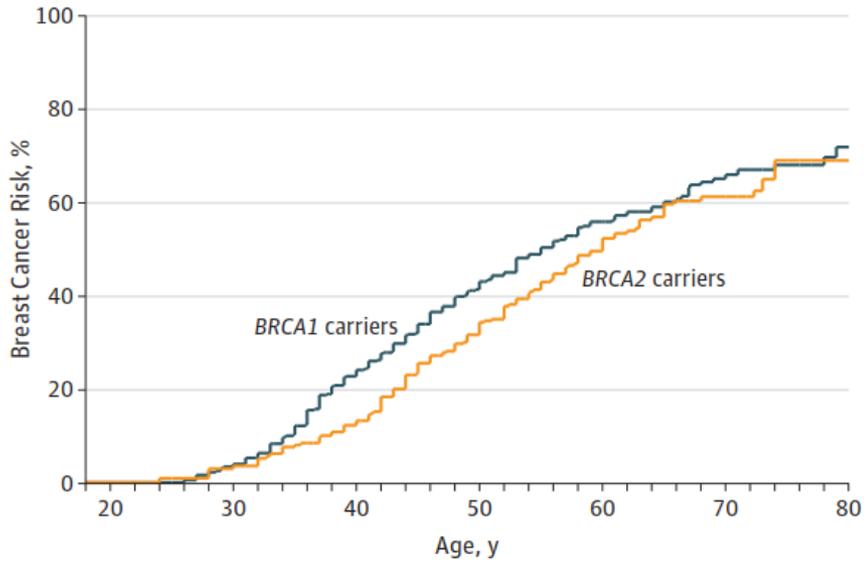




# BRCA1

# BRCA2

# 1/800



# Indicazione all'analisi BRCA1-BRCA2

## casi sporadici

- tumore della mammella < o = 35 anni
- tumore della mammella triplo-negativo < o = 60 anni
- tumore epiteliale non mucinoso HG degli annessi
- tumore della mammella e dell'ovaio
- tumore della mammella maschile

## casi familiari

- almeno 2 parenti di primo grado affette da:
  - ca. mammella < o = 50 anni
  - ca. mammella bilaterale
  - ca. dell'ovaio
- almeno 3 parenti di primo grado affette da ca. della mammella o dell'ovaio a qualsiasi età

p. mutazione

>10%

# Indicazione all'analisi BRCA1-BRCA2

## casi sporadici

- tumore della mammella < o = 35 anni
- tumore della mammella triplo-negativo < o = 60 anni
- tumore epiteliale non mucinoso HG degli annessi
- tumore della mammella e dell'ovaio
- tumore della mammella maschile

## Indicazione all'analisi

**non dipende** dall'anamnesi familiare

→ va comunque raccolta con il questionario

# Indicazione all'analisi BRCA1-BRCA2

## casi familiari

- almeno 2 parenti di primo grado affette da:
  - ca. mammella < o = 50 anni
  - ca. mammella bilaterale
  - ca. dell'ovaio
- almeno 3 parenti di primo grado affette da ca. della mammella o dell'ovaio a qualsiasi età

## Indicazione all'analisi

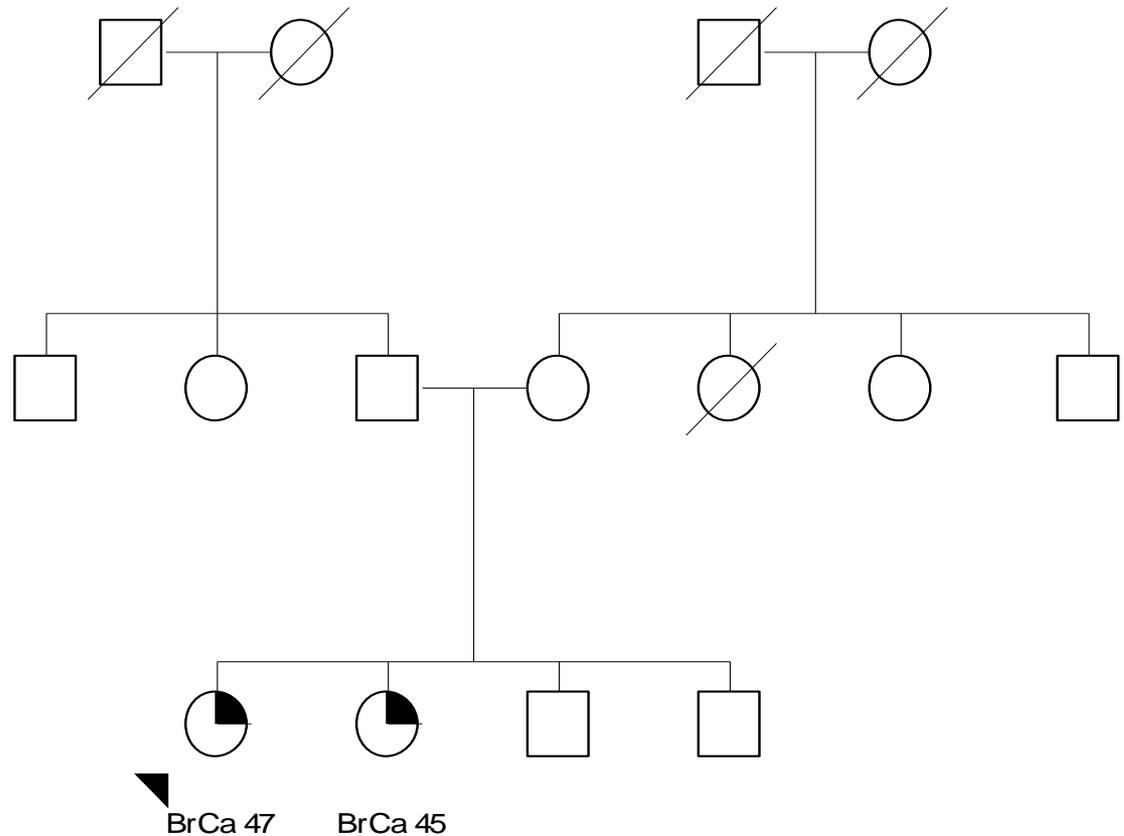
**dipende dall'anamnesi familiare**

→ va raccolta con il questionario e documentata

# Indicazione all'analisi BRCA1-BRCA2

## casi familiari

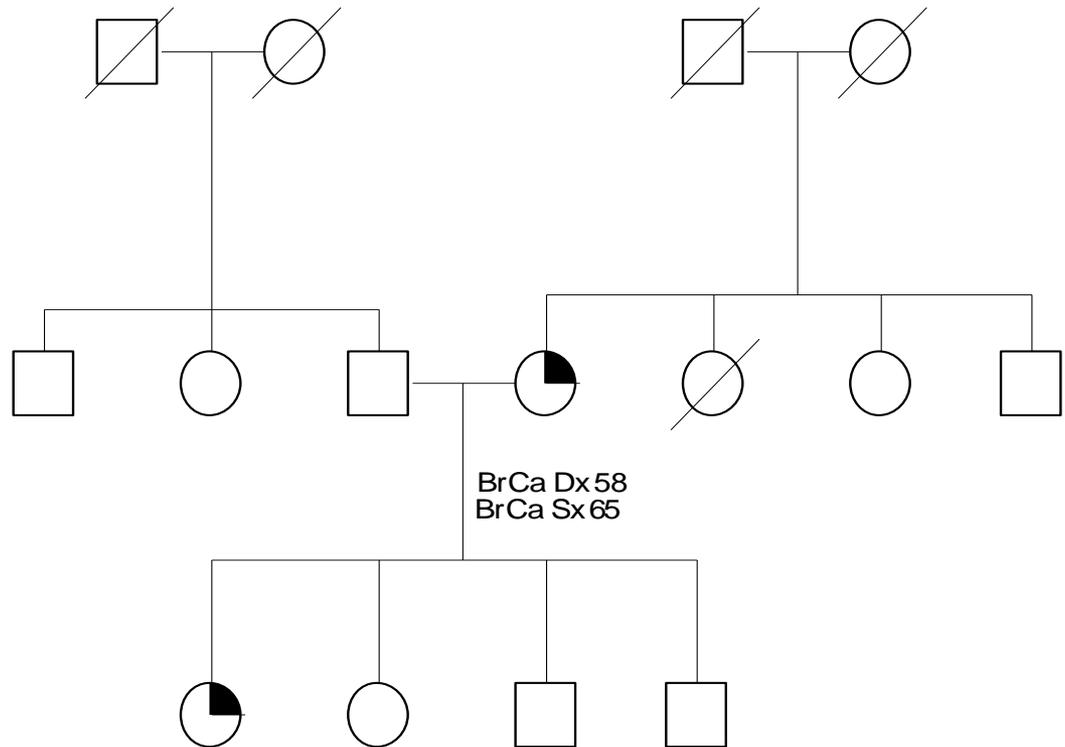
- almeno 2 parenti di primo grado affette da:
  - ca. mammella < 50 anni
  - ca. mammella bilaterale
  - ca. dell'ovaio



# Indicazione all'analisi BRCA1-BRCA2

## casi familiari

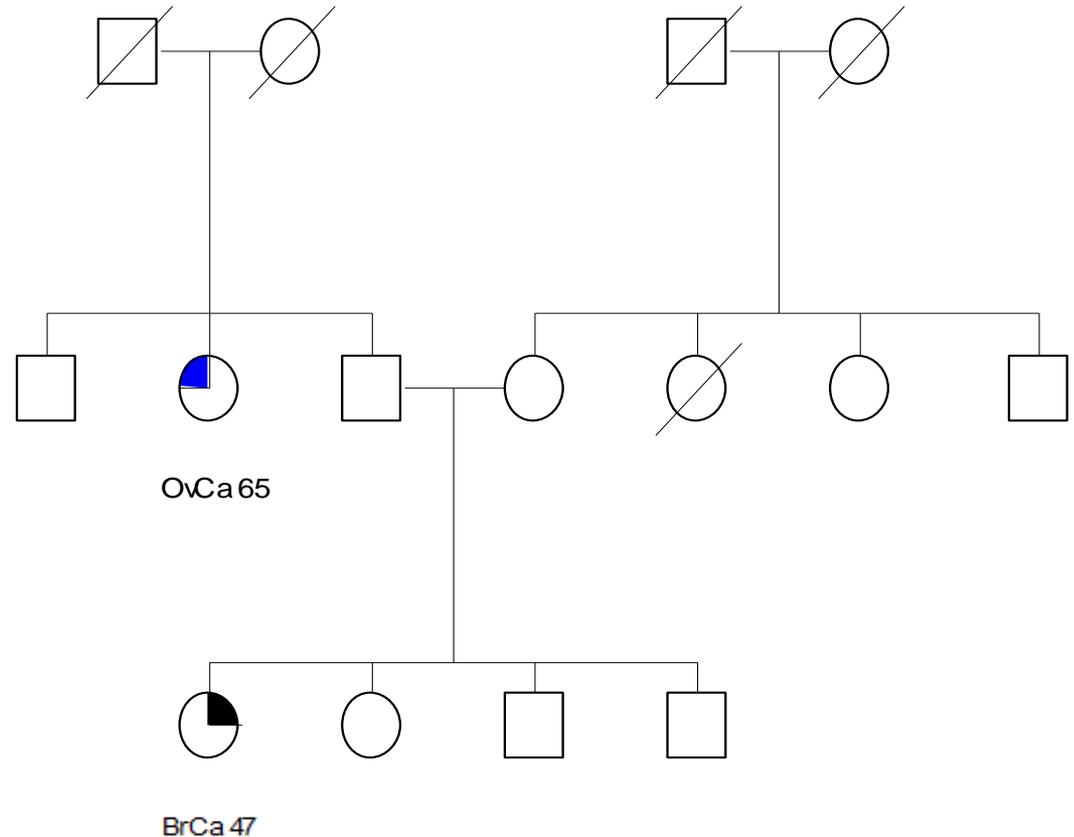
- almeno 2 parenti di primo grado affette da:
  - ca. mammella < 50 anni
  - ca. mammella bilaterale
  - ca. dell'ovaio



# Indicazione all'analisi BRCA1-BRCA2

## casi familiari

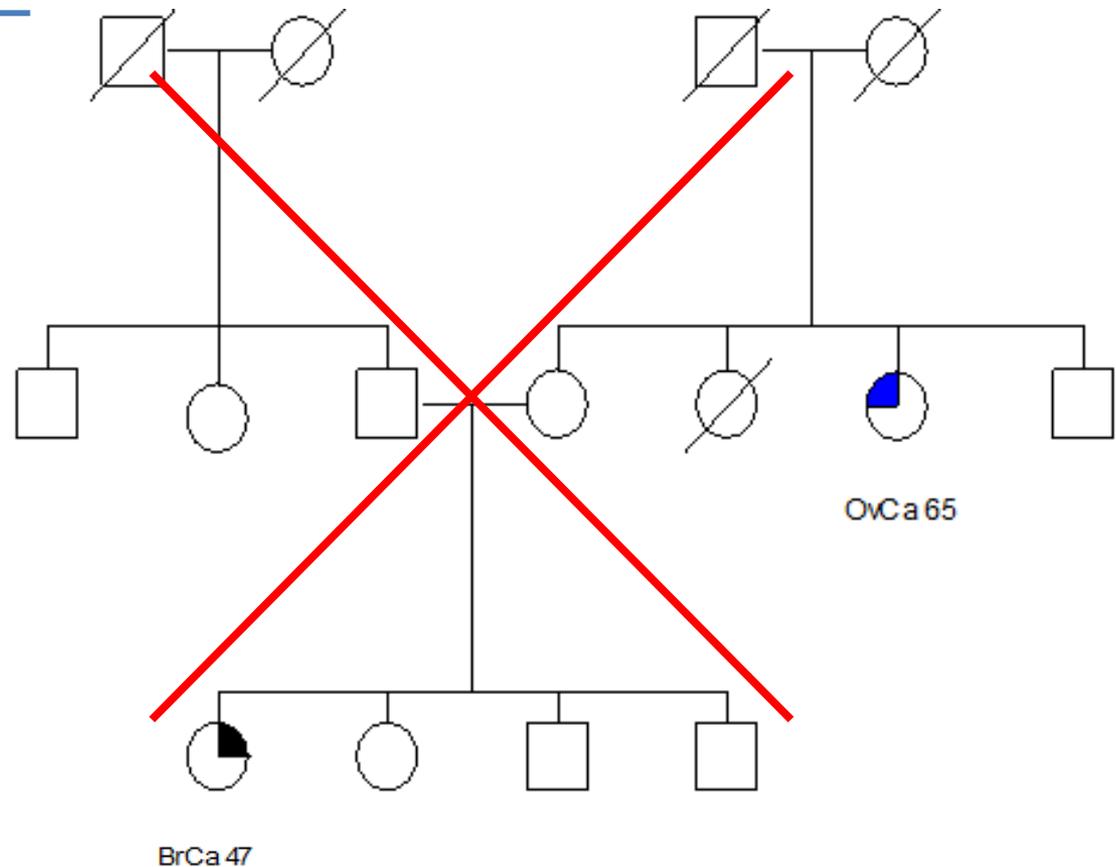
- almeno 2 parenti di primo grado affette da:
  - ca. mammella < 50 anni
  - ca. mammella bilaterale
  - ca. dell'ovaio



# Indicazione all'analisi BRCA1-BRCA2

## casi familiari

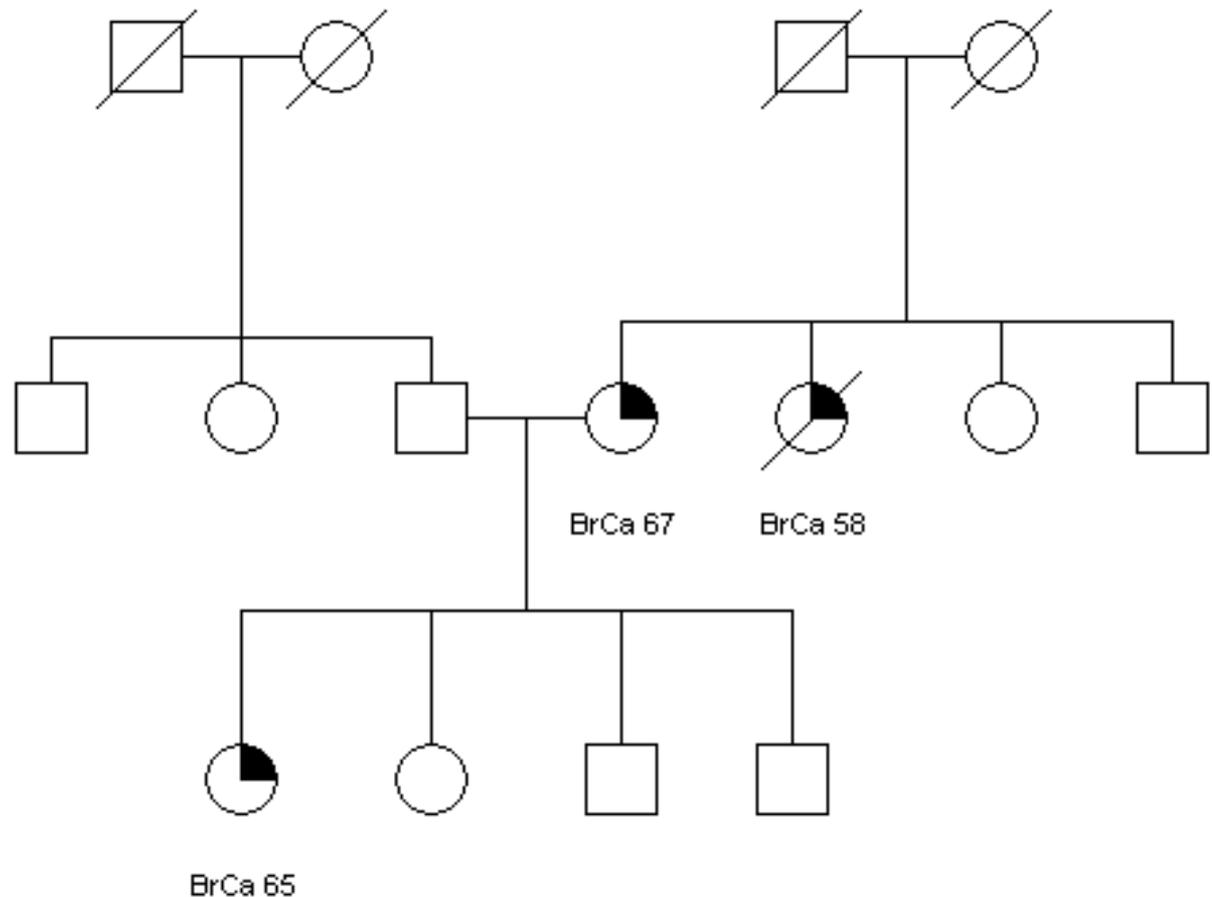
- almeno 2 parenti di primo grado affette da:
  - ca. mammella < 50 anni
  - ca. mammella bilaterale
  - ca. dell'ovaio



# Indicazione all'analisi BRCA1-BRCA2

## casi familiari

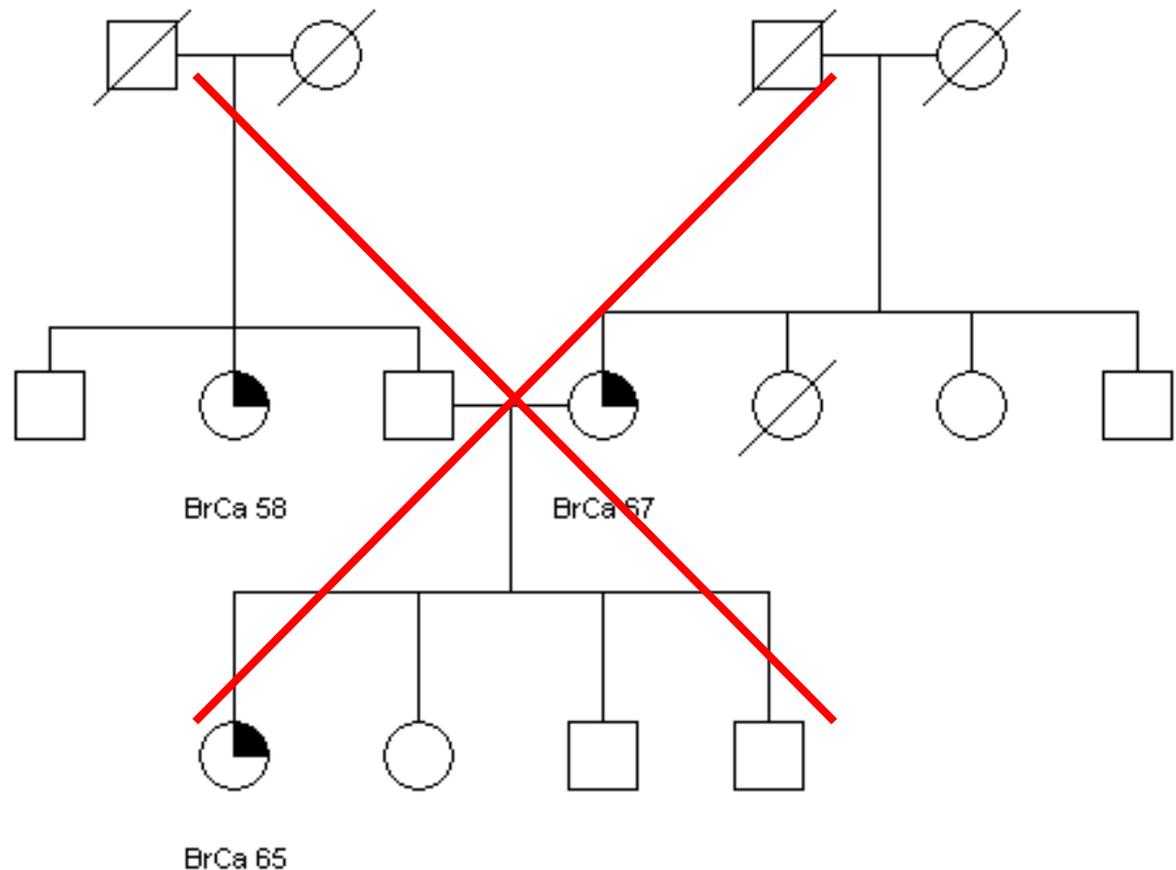
- almeno 3 parenti di primo grado affette da ca. della mammella o dell'ovaio a qualsiasi età



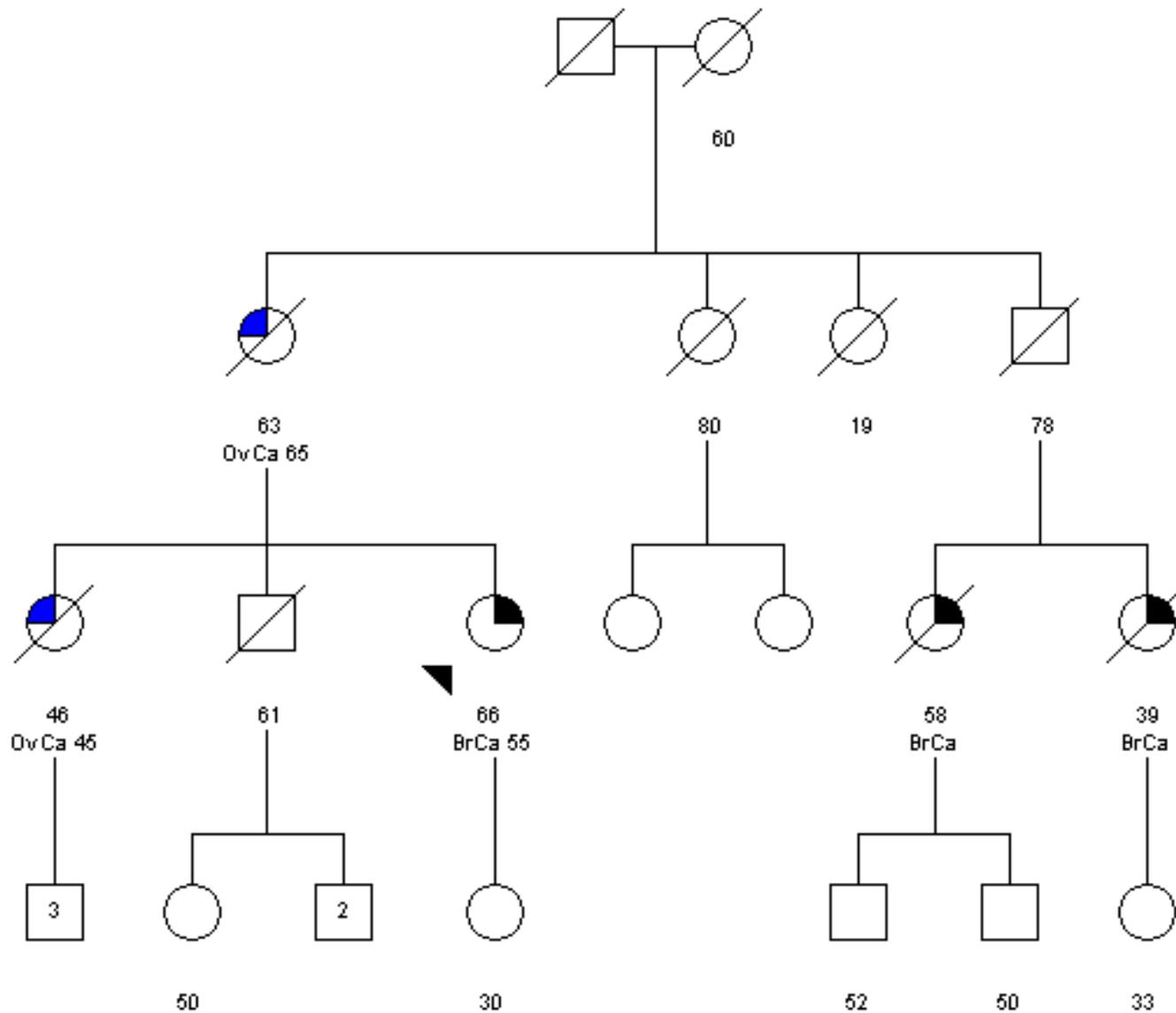
# Indicazione all'analisi BRCA1-BRCA2

## casi familiari

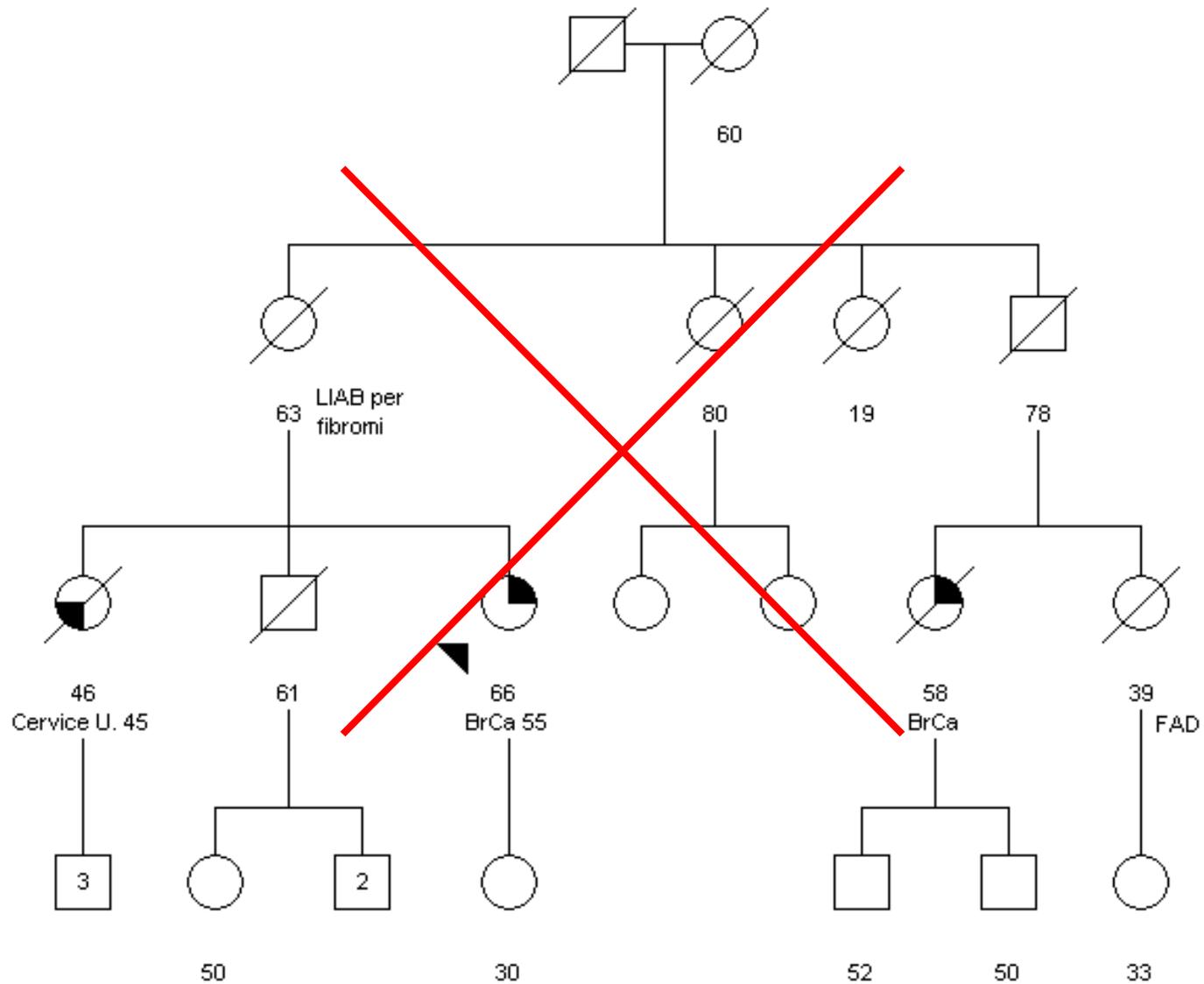
- almeno 3 parenti di primo grado affette da ca. della mammella o dell'ovaio a qualsiasi età



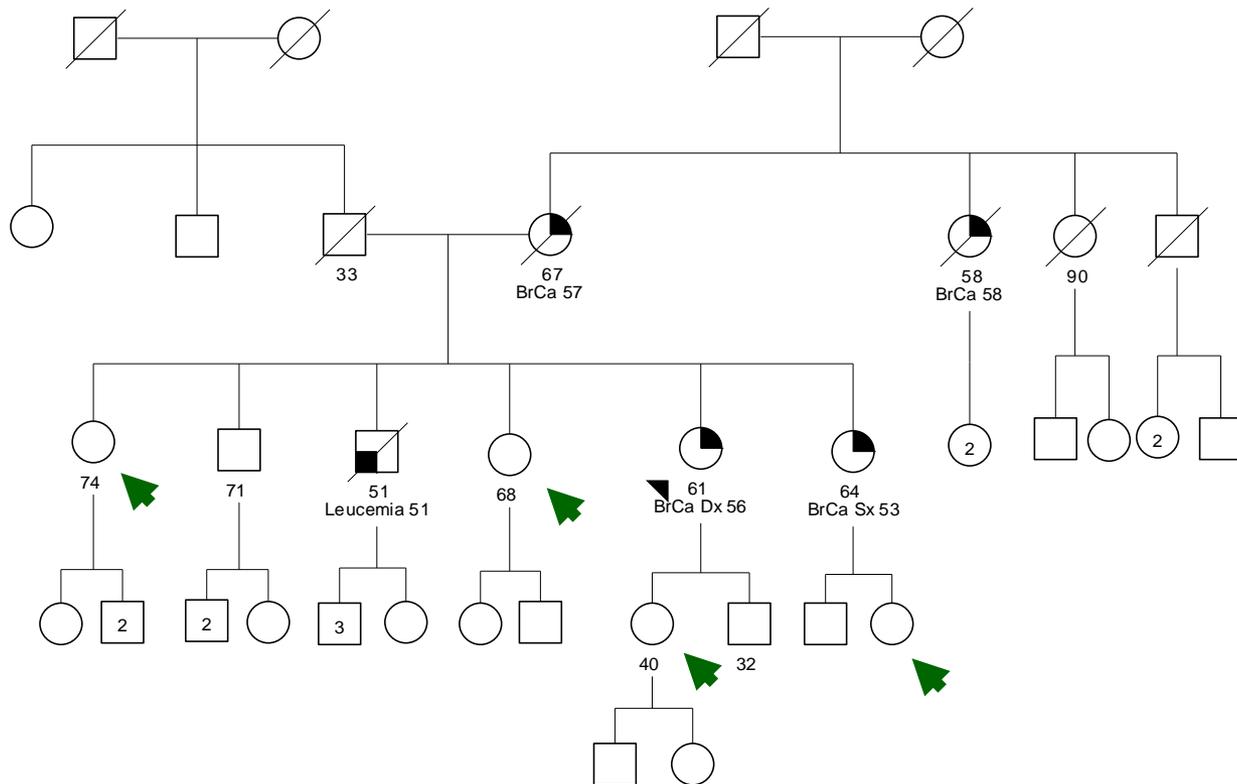
# Verificare le diagnosi



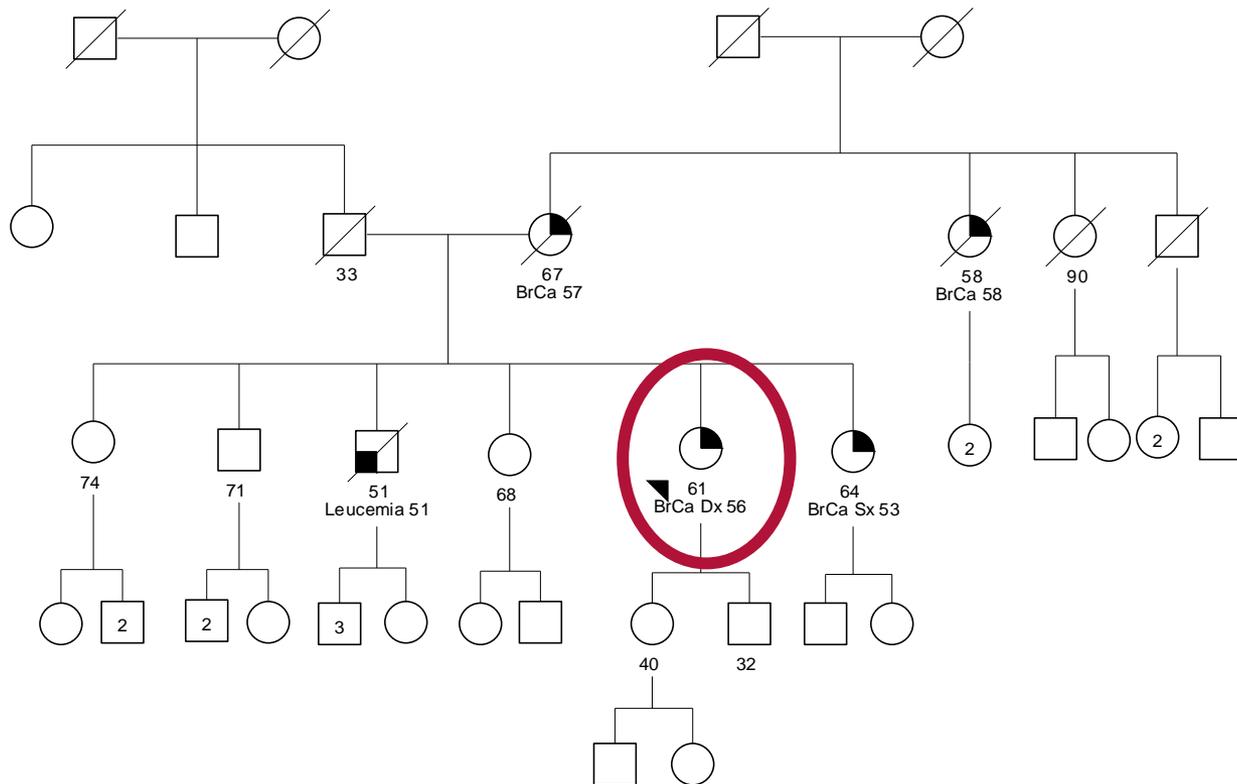
# Verificare le diagnosi



# Scegliere il probando



# Scegliere il probando

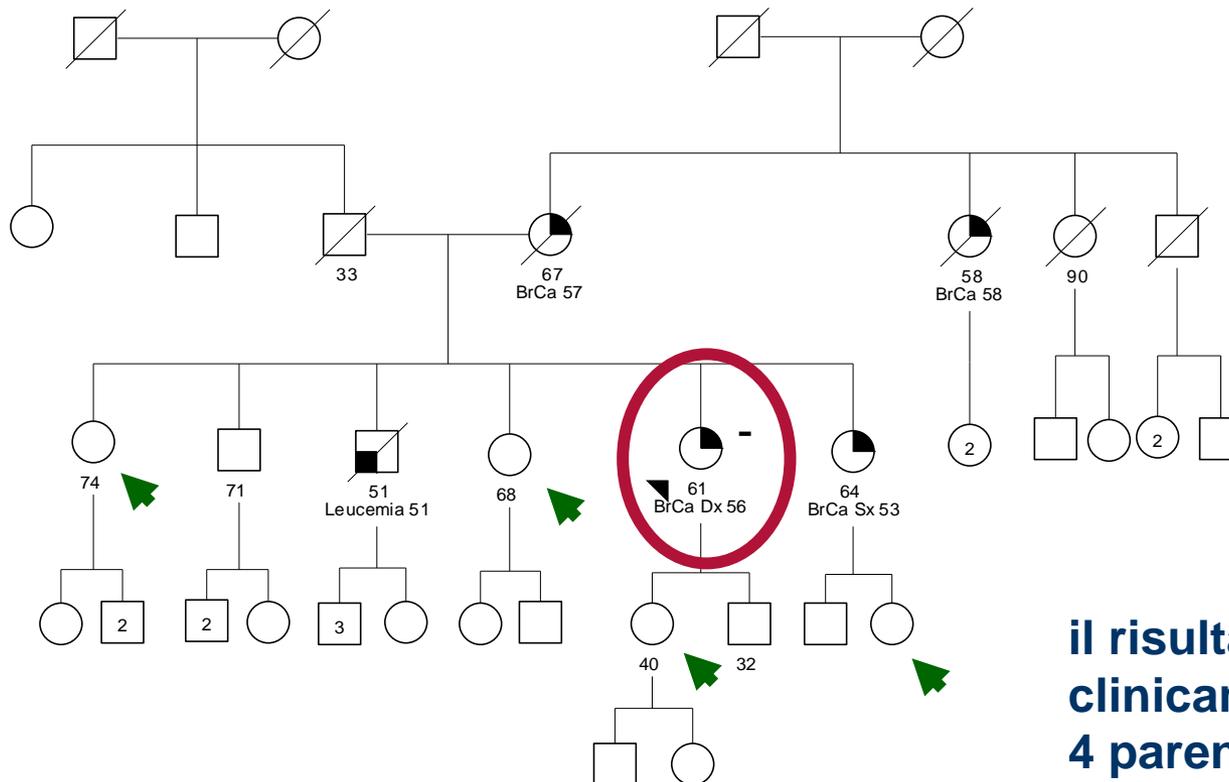


# Scegliere il probando

probabilità di mutazione BRCA1-BRCA2 **~7-10%**

sensibilità del test 95%

**probabilità residua di mutazione BRCA1-2 0,5% circa**



**il risultato del test è clinicamente utile per almeno 4 parenti di primo grado**



https://goo.gl/ryno9M

genetica molinette



Tutti

Notizie

Immagini

Maps

Video

Altro

Impostazioni

Strumenti

Circa 463.000 risultati (0,49 secondi)

### GENETICA MEDICA U - Città della Salute e della Scienza di Torino

[www.cittadellasalute.to.it/?option=com\\_content&id=205%253Agenetica...](http://www.cittadellasalute.to.it/?option=com_content&id=205%253Agenetica...) ▼

16 apr 2019 - GENETICA CLINICA. Ospedale Molinette. Palazzina Ceppellini: Via Santena, 5 - 2° piano - 10126 Torino; Segreteria infermieristica: Tel.

Hai visitato questa pagina molte volte. Ultima visita: 05/05/19

### GENETICA MEDICA U - Città della Salute e della Scienza di Torino

<https://www.cittadellasalute.to.it/index.php?...205%3Agenetica...molinette...> ▼

16 apr 2019 - via fax: inviando impegnativa e pdf dichiarazione di atto notorio, referto di consulenza **genetica** o visita specialistica e moduli suddetti, ...

[http://www.cittadellasalute.to.it/index.php?option=com\\_content&view=article&id=205&Itemid=446](http://www.cittadellasalute.to.it/index.php?option=com_content&view=article&id=205&Itemid=446)



## GENETICA MEDICA U

[PDF](#) [PRINT](#) [EMAIL](#)

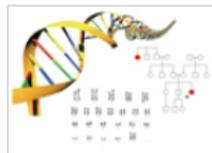
cerca nel sito..

 **Area  
Emergenza** Situazione Pazienti  
in  
**Pronto Soccorso**

## Indice

[GENETICA MEDICA U](#)[PRENOTAZIONI E PRELIEVI](#)[EQUIPE](#)[ATTIVITA' E INFORMAZIONI GENERALI](#)[DOCUMENTI E MODULI](#)[LA RICERCA](#)[Tutte le pagine](#)

Pagina 1 di 6



afferre al Dipartimento Medicina di Laboratorio

**Direttore Struttura Complessa: Prof.ssa Barbara PASINI**

## SEDE E CONTATTI

## Ospedale Molinette

- **Palazzina CPELLINI:** Via Santena, 5 - 10126 Torino
- **Segreteria:** Tel. 011/633.6771 - 4056 Fax. 011/633.5181
- **Studio Direttore:** Tel. 011/633.6681
- **Coordinatore:** Tel. 011/313.5579
- **Email:** [genetica\\_medica@molinette.piemonte.it](mailto:genetica_medica@molinette.piemonte.it)

## Azienda

- ▶ DIREZIONI
- ▶ PRESENTAZIONE
- ▶ PRESIDI OSPEDALIERI
- ▶ PIANO SANITARIO e PRONTUARIO
- ▶ ATTO AZIENDALE
- ▶ REGOLAMENTI AZIENDALI
- ▶ AMMINISTRAZIONE TRASPARENTE
- ▶ PARCO DELLA SALUTE - RICERCA E INNOVAZIONE



## Per il Cittadino

- ▶ COME FARE PER...
- ▶ CUP - CENTRO UNIFICATO PRENOTAZIONI ESAMI/ VISITE
- ▶ SOVRACUP
- ▶ PAGAMENTO TICKET ED ESENZIONE - RITIRO ESITI

## Laboratori di Genetica molecolare

 [Catalogo: Test molecolari - Laboratori Molinette e OIRM \(agg. il 09/05/2019\) \(pdf - 243 KB\)](#)

 [Catalogo: test trombofilie-emocromatosi-farmacogenetica \(agg. il 09/05/2019\) \(pdf - 54 KB\)](#)

### • Laboratorio presidio OIRM

-  [Modulo richiesta analisi molecolari laboratorio OIRM \(MODU.SC.006\) \(pdf - 62 KB\)](#)
-  [Modulo richiesta test molecolari per aneuploidie su materiale abortivo \(MODU.SC.012\) \(pdf - 48 KB\)](#)
-  [Scheda informativa: Invio campioni materiale abortivo per analisi QF-PCR \(INFO.SC.005\) \(pdf - 79 KB\)](#)

### • Laboratorio presidio Molinette

-  [Modulo richiesta analisi molecolari laboratorio Molinette-Sangue Periferico \(MODU.SC.007\) \(pdf - 219 KB\)](#)
-  [Modulo richiesta analisi molecolari laboratorio Molinette-DNA Estratto \(MODU.SC.008\) \(pdf - 233 KB\)](#)
-  [Modulo richiesta Analisi molecolari prenatali Laboratorio Molinette \(pdf - 70 KB\)](#)

## Genetica clinica

 [Modulo richiesta prenotazione consulenza genetica \(MODU.SC.005\) \(pdf - 25 KB\)](#)

### Genetica oncologica

 [Questionario per la raccolta della familiarità oncologica \(MODU.SC.011\) \(pdf - 575 KB\)](#)

 [Scheda informativa: Appropriatelyzza e invio campioni analisi dei geni BRCA1-BRCA2 \(INFO.SC.002\) \(pdf - 155 KB\)](#)

 [Modulo richiesta analisi geni BRCA1-BRCA2 laboratorio Molinette \(MODU.SC.009\) \(pdf - 87 KB\)](#)



# QUESTIONARIO PER LA RACCOLTA DELLA FAMILIARITA' ONCOLOGICA

MODU.SC.011

Rev. 2

SC Genetica Medica U

MODULO

Data emissione  
3.05.2019

Pagina 1 di 4

Si prega di compilare il questionario in ogni sua parte, anche per i parenti non affetti da tumore (ad eccezione dei nipoti e dei cugini).

## Dati del caso indice

Cognome		Nome	
Data di nascita	___ / ___ / _____	Luogo di nascita	

## Storia clinica personale

Ha o ha avuto diagnosi di **tumore**? NO  SI

Se sì, indichi il tipo di tumore: \_\_\_\_\_  
e l'età alla diagnosi: \_\_\_\_\_. Alleghi il **referto istologico**.

Ha subito **interventi chirurgici** "rilevanti" (per esempio, isterectomia, annessiectomia)? NO  SI

Se sì, indichi l'intervento chirurgico: \_\_\_\_\_ e l'età \_\_\_\_\_

Lei o qualcuno della Sua famiglia ha già eseguito **analisi genetiche**? NO  SI  **se SI allegare il referto.**

Segnali di seguito se ha altre **patologie importanti**: \_\_\_\_\_



# QUESTIONARIO PER LA RACCOLTA DELLA FAMILIARITA' ONCOLOGICA

MODU.SC.011

Rev. 2

SC Genetica Medica U

MODULO

Data emissione  
3.05.2019

Pagina 1 di 4

Si prega di compilare il questionario in ogni sua parte, anche per i parenti non affetti da tumore (ad eccezione dei nipoti e dei cugini).

## Dati del caso indice

Cognome		Nome	
Data di nascita	___ / ___ / _____	Luogo di nascita	

## Storia clinica personale

Ha o ha avuto diagnosi di **tumore**? NO  SI

Se sì, indichi il tipo di tumore: \_\_\_\_\_  
e l'età alla diagnosi: \_\_\_\_\_. Alleghi il **referto istologico**.

Ha subito **interventi chirurgici** "rilevanti" (per esempio, isterectomia, annessiectomia)? NO  SI

Se sì, indichi l'intervento chirurgico: \_\_\_\_\_ e l'età \_\_\_\_\_

Lei o qualcuno della Sua famiglia ha già eseguito **analisi genetiche**? NO  SI  **se SI allegare il referto.**

Segnali di seguito se ha altre **patologie importanti**: \_\_\_\_\_



# QUESTIONARIO PER LA RACCOLTA DELLA FAMILIARITA' ONCOLOGICA

MODU.SC.011

Rev. 2

SC Genetica Medica U

MODULO

Data emissione  
3.05.2019

Pagina 1 di 4

Si prega di compilare il questionario in ogni sua parte, anche per i parenti non affetti da tumore (ad eccezione dei nipoti e dei cugini).

## Dati del caso indice

Cognome		Nome	
Data di nascita	___ / ___ / _____	Luogo di nascita	

## Storia clinica personale

Ha o ha avuto diagnosi di **tumore**? NO  SI

Se sì, indichi il tipo di tumore: \_\_\_\_\_  
e l'età alla diagnosi \_\_\_\_\_. Alleghi il **referto istologico**.

Ha subito **interventi chirurgici** "rilevanti" (per esempio, isterectomia, annessiectomia)? NO  SI

Se sì, indichi l'intervento chirurgico: \_\_\_\_\_ e l'età \_\_\_\_\_

Lei o qualcuno della Sua famiglia ha già eseguito **analisi genetiche**? NO  SI  **se SI allegare il referto.**

Segnali di seguito se ha altre **patologie importanti**: \_\_\_\_\_



# QUESTIONARIO PER LA RACCOLTA DELLA FAMILIARITA' ONCOLOGICA

MODU.SC.011

Rev. 2

SC Genetica Medica U

MODULO

Data emissione  
3.05.2019

Pagina 1 di 4

Si prega di compilare il questionario in ogni sua parte, anche per i parenti non affetti da tumore (ad eccezione dei nipoti e dei cugini).

## Dati del caso indice

Cognome		Nome	
Data di nascita	___ / ___ / _____	Luogo di nascita	

## Storia clinica personale

Ha o ha avuto diagnosi di **tumore**? NO  SI

Se sì, indichi il tipo di tumore: \_\_\_\_\_  
e l'età alla diagnosi: \_\_\_\_\_. Alleghi il **referto istologico**.

Ha subito **interventi chirurgici** "rilevanti" (per esempio, isterectomia, annessiectomia)? NO  SI

Se sì, indichi l'intervento chirurgico: \_\_\_\_\_ e l'età \_\_\_\_\_

Lei o qualcuno della Sua famiglia ha già eseguito **analisi genetiche**? NO  SI  **se SI allegare il referto.**

Segnali di seguito se ha altre **patologie importanti**: \_\_\_\_\_

Si prega di compilare il questionario in ogni sua parte, anche per i parenti non affetti da tumore (ad eccezione dei nipoti e dei cugini).

## Fratelli e sorelle

Ha o ha avuto fratelli?  NO  SI Se SI, quanti \_\_\_\_\_  
 Ha o ha avuto sorelle?  NO  SI Se SI, quante \_\_\_\_\_

Nome e Cognome o iniziali	Sesso		E' vivente?			Ha avuto un tumore?			Età alla diagnosi	Quanti figli ha avuto?
	M	F	Si (anno di nascita o età)	No (a quale età è morto)	Non so	Si: sede e tipo del tumore	No	Non so		
	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/> _____	<input type="checkbox"/> _____	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/> _____	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>		M ____ F ____
	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/> _____	<input type="checkbox"/> _____	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/> _____	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>		M ____ F ____
	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/> _____	<input type="checkbox"/> _____	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/> _____	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>		M ____ F ____
	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/> _____	<input type="checkbox"/> _____	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/> _____	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>		M ____ F ____
	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/> _____	<input type="checkbox"/> _____	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/> _____	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>		M ____ F ____
	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/> _____	<input type="checkbox"/> _____	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/> _____	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>		M ____ F ____
	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/> _____	<input type="checkbox"/> _____	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/> _____	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>		M ____ F ____



# QUESTIONARIO PER LA RACCOLTA DELLA FAMILIARITA' ONCOLOGICA

MODU.SC.011

Rev. 2

SC Genetica Medica U

MODULO

Data emissione  
3.05.2019

Pagina 1 di 4

Si prega di compilare il questionario in ogni sua parte, anche per i parenti non affetti da tumore (ad eccezione dei nipoti e dei cugini).

**Fratelli e sorelle**

**Nipoti**

**Famiglia paterna**

**Famiglia materna**

**Figli**



## QUESTIONARIO PER LA RACCOLTA DELLA FAMILIARITA' ONCOLOGICA

MODU.SC.011

Rev. 2

SC Genetica Medica U

MODULO

Data emissione  
3.05.2019

Pagina 1 di 4

Si prega di compilare il questionario in ogni sua parte, anche per i parenti non affetti da tumore (ad eccezione dei nipoti e dei cugini).

### Dati di chi ha compilato il questionario (persona che verrà contattata)

Cognome		Nome	
Data di nascita	___ / ___ / ___	Luogo di nascita	
Indirizzo		Città	
CAP		Provincia	
Email		Cellulare / Telefono	

Autorizzo il trattamento dei miei dati personali e familiari, ai sensi dei D.lgs. 196 del 30 giugno 2003 e 101 del 10 agosto 2018, e dichiaro di aver fornito le informazioni / documentazione dei miei familiari con il loro consenso.

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

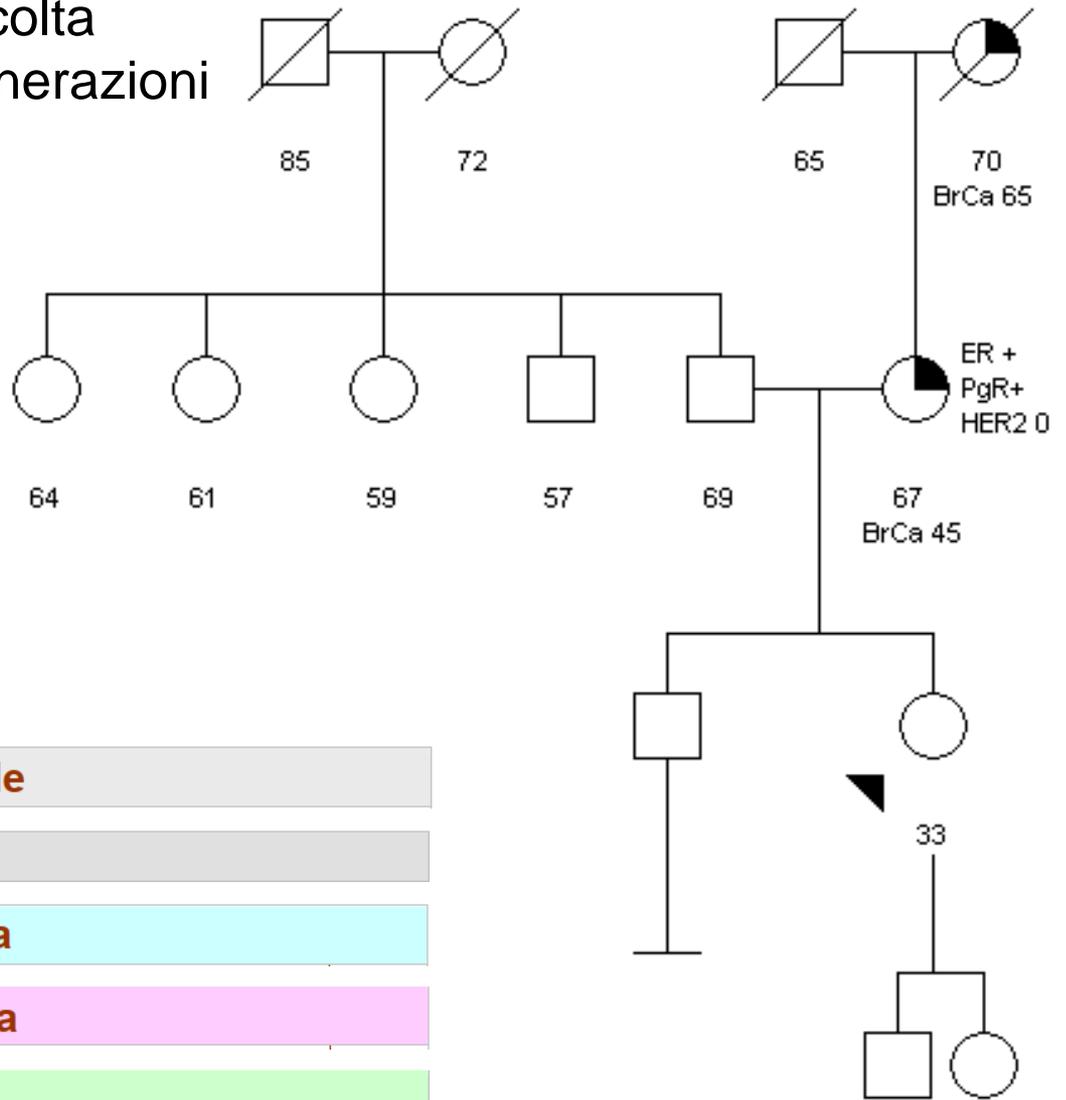
Firma \_\_\_\_\_

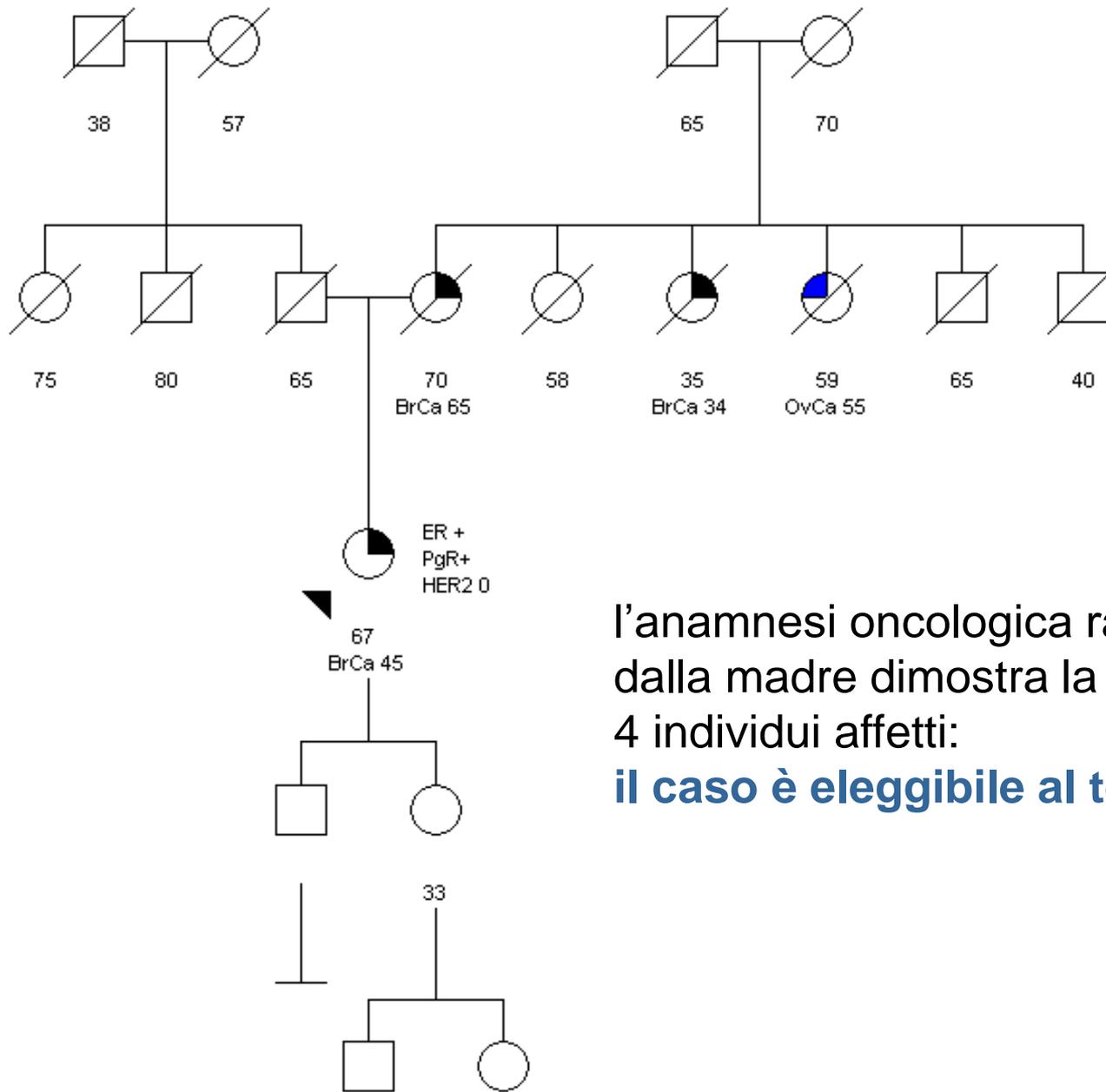
Il questionario consente la raccolta dell'anamnesi familiare in 4 generazioni



può essere necessario compilare un secondo questionario per il ramo familiare di interesse  
**(in base alle informazioni raccolte il caso NON è eleggibile al test)**

- Fratelli e sorelle
- Nipoti
- Famiglia paterna
- Famiglia materna
- Figli





l'anamnesi oncologica raccolta a partire dalla madre dimostra la presenza di 4 individui affetti:

**il caso è eleggibile al test**



Famiglia materna									
Nome e Cognome o iniziali		E' vivente?			Ha avuto un tumore?			Età alla diagnosi	
		SI (anno di nascita o età)	No (a quale età è morto)	Non so	SI: sede e tipo del tumore	No	Non so		
MADRE	A.L.	<input checked="" type="checkbox"/> 83	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	
NONNO MATERNO	M.L.	<input type="checkbox"/>	<input checked="" type="checkbox"/> 60	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	
NONNA MATERNA	G.P.	<input type="checkbox"/>	<input checked="" type="checkbox"/> 46	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	

ZII E ZIE MATERNI										
Sua madre ha o ha avuto fratelli?		<input type="checkbox"/> NO		<input checked="" type="checkbox"/> SI		Se SI, quanti <u>2</u>				
Sua madre ha o ha avuto sorelle?		<input type="checkbox"/> NO		<input checked="" type="checkbox"/> SI		Se SI, quante <u>3</u>				
Nome e Cognome o iniziali	Sesso		E' vivente?			Ha avuto un tumore?			Età alla diagnosi	Quanti figli ha avuto?
	M	F	SI (anno di nascita o età)	No (a quale età è morto)	Non so	SI: sede e tipo del tumore	No	Non so		
D.L.	<input checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input checked="" type="checkbox"/> 52	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>		M ___ F ___
M.L.	<input checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input checked="" type="checkbox"/> 77	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>		M ___ F ___
S.L.	<input type="checkbox"/>	<input checked="" type="checkbox"/>	<input checked="" type="checkbox"/> 81	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>		M ___ F ___
E.L.	<input type="checkbox"/>	<input checked="" type="checkbox"/>	<input checked="" type="checkbox"/> 96	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>		M ___ F ___
A.L.	<input type="checkbox"/>	<input checked="" type="checkbox"/>	<input checked="" type="checkbox"/> 30	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>		M ___ F ___
	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>		M ___ F ___
	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>		M ___ F ___
	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>		M ___ F ___
	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>		M ___ F ___
	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>		M ___ F ___

CUGINI E CUGINE MATERNI (figli/e degli zii e zie materni)									
Ci sono stati casi di tumore tra i Suoi cugini materni? <input type="checkbox"/> NO <input type="checkbox"/> SI Se SI, quanti? ___ ; compilare la tabella									
Nome e Cognome o iniziali	Figlio di:	Sesso		E' vivente?			Sede del tumore	Età alla diagnosi	
		M	F	SI (anno di nascita o età)	No (a quale età è morto)	Non so			
		<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>			
		<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>			
		<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>			
		<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>			
		<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>			

Figli										
Ha o ha avuto figli maschi?		<input checked="" type="checkbox"/> NO		<input type="checkbox"/> SI		Se SI, quanti ___				
Ha o ha avuto figlie femmine?		<input checked="" type="checkbox"/> NO		<input type="checkbox"/> SI		Se SI, quante ___				
Nome e Cognome o iniziali	Sesso		E' vivente?			Ha avuto un tumore?			Età alla diagnosi	Quanti figli ha avuto?
	M	F	SI (anno di nascita o età)	No (a quale età è morto)	Non so	SI: sede e tipo del tumore	No	Non so		
	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>		M ___ F ___
	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>		M ___ F ___
	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>		M ___ F ___
	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>		M ___ F ___
	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>		M ___ F ___
	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>		M ___ F ___
	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>		M ___ F ___
	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>		M ___ F ___

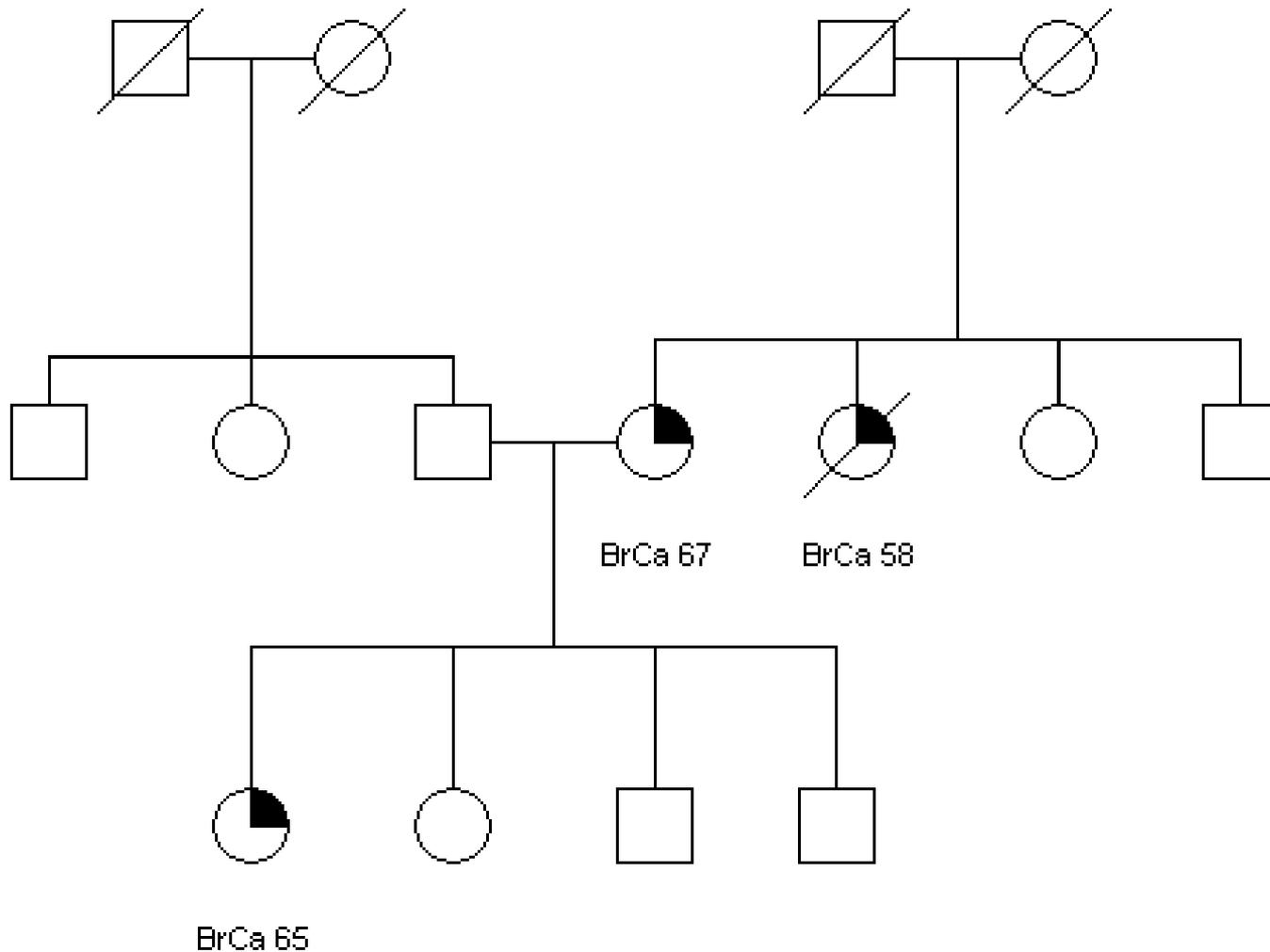
NOTE:

Dati di chi ha compilato il questionario (persona che verrà contattata)			
Cognome			Nome
Data di nascita	___ / ___ / ___		Luogo di nascita
Indirizzo			Città
CAP			Provincia
Email			Cellulare / Telefono

Autorizzo il trattamento dei miei dati personali e familiari, ai sensi dei D.lgs. 196 del 30 giugno 2003 e 101 del 10 agosto 2018, e dichiaro di aver fornito le informazioni / documentazione dei miei familiari con il loro consenso.

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

Firma \_\_\_\_\_



**il disegno del pedigree sintetizza i dati dell'anamnesi personale e familiare**

# Indicazione all'analisi dei geni BRCA1 e BRCA2

## Casi sporadici - soggetto affetto da:

- tumore della mammella  $< o = 35$  anni
- tumore della mammella triplo-negativo  $< o = 60$  anni
- tumore epiteliale non mucinoso HG degli annessi
- tumore della mammella e dell'ovaio
- tumore della mammella maschile

Scheda  
valutazione

## Casi familiari:

- almeno 2 parenti di primo grado affette da
  - ca. mammella  $< o = 50$  anni



# RICHIESTA ANALISI GENI BRCA1-BRCA2 SU PRELIEVO DI SANGUE V.P.

MODU.SC.009

Rev. 5

SC Genetica Medica U

MODULO

Data emissione  
16.04.2019

Pagina 1 di 1

**Laboratorio Genetica Molecolare presidio Molinette**, via Santena, 19 - 10126 Torino - tel 011-6336771 - fax 011-6335181

Spazio riservato al personale della segreteria

DNA n. \_\_\_\_\_

Cartella clinica n. \_\_\_\_\_

Provette pervenute in N°: \_\_\_\_\_ Contrassegnate: \_\_\_\_\_ Data arrivo campione: \_\_\_\_\_

**IDENTIFICAZIONE DEL PAZIENTE**

COGNOME \_\_\_\_\_

NOME \_\_\_\_\_

DATA DI NASCITA \_\_\_\_\_

LUOGO DI NASCITA \_\_\_\_\_

Sesso:  Femmina  Maschio

TEL \_\_\_\_\_

E-mail \_\_\_\_\_

**MEDICO RICHIEDENTE al quale verrà inviato il referto**

COGNOME \_\_\_\_\_

NOME \_\_\_\_\_

OSPEDALE \_\_\_\_\_

SC/SS/Ambulatorio \_\_\_\_\_

Qualifica:  Genetista  Altro specialista

TEL \_\_\_\_\_ FAX \_\_\_\_\_

E-mail \_\_\_\_\_



## RICHIESTA ANALISI GENI BRCA1-BRCA2 SU PRELIEVO DI SANGUE V.P.

MODU.SC.009

Rev. 5

SC Genetica Medica U

MODULO

Data emissione  
16.04.2019

Pagina 1 di 1

**Laboratorio Genetica Molecolare presidio Molinette**, via Santena, 19 - 10126 Torino - tel 011-6336771 - fax 011-6335181

**Probando**       **Familiare** (numero cartella del probando se già esistente [riportata sul referto] \_\_\_\_\_)

**SI RICHIEDE:**

estrazione DNA + conservazione (**0270**: 91.36.5 x 1 + 91361.0 x 1)

**analisi completa dei geni BRCA1 e BRCA2** (ricerca di mutazione ignota) (**0602**: 91.30.3 x 16)

prelievo da eseguire c/o Centro Prelievi OIRM-Sant'Anna (eseguito il : \_\_\_ / \_\_\_ / \_\_\_\_\_)

si inviano 2 provette di sangue da 4 ml (EDTA tappo viola – dal lunedì al giovedì)  
prelevate in data \_\_\_ / \_\_\_ / \_\_\_\_\_ dalla struttura richiedente

**percorso diagnostico:**  tumore ovarico     tumore della mammella     soggetto sano a rischio

**note:** \_\_\_\_\_

**ricerca di mutazione puntiforme nota in famiglia di BRCA1 o BRCA2** (**0628**: 91.30.3 x 1 + 91.38.6 x 1)

specificare gene, esone e mutazione nel box (il test comprende la conferma del risultato su seconda estrazione di DNA):

nel caso si tratti di una **delezione/duplicazione** nota in famiglia da ricercare con metodica MLPA annullare il codice 0628 e richiedere il **profilo 0110** (91.30.2 x 2) + **profilo 0125** (91.30.2 x 2) per la conferma del risultato su seconda estrazione.



## RICHIESTA ANALISI GENI BRCA1-BRCA2 SU PRELIEVO DI SANGUE V.P.

MODU.SC.009

Rev. 5

SC Genetica Medica U

MODULO

Data emissione  
16.04.2019

Pagina 1 di 1

**Laboratorio Genetica Molecolare presidio Molinette**, via Santena, 19 - 10126 Torino - tel 011-6336771 - fax 011-6335181

**Probando**       **Familiare** (numero cartella del probando se già esistente [riportata sul referto] \_\_\_\_\_)

**SI RICHIEDE:**

estrazione DNA + conservazione (**0270**: 91.36.5 x 1 + 91361.0 x 1)

**analisi completa dei geni BRCA1 e BRCA2** (ricerca di mutazione ignota) (**0602**: 91.30.3 x 16)

prelievo da eseguire c/o Centro Prelievi OIRM-Sant'Anna (eseguito il : \_\_\_ / \_\_\_ / \_\_\_\_\_)

si inviano 2 provette di sangue da 4 ml (EDTA tappo viola – dal lunedì al giovedì)  
prelevate in data \_\_\_ / \_\_\_ / \_\_\_\_\_ dalla struttura richiedente

**percorso diagnostico:**  tumore ovarico     tumore della mammella     soggetto sano a rischio

**note:** \_\_\_\_\_

**ricerca di mutazione puntiforme nota in famiglia di BRCA1 o BRCA2** (**0628**: 91.30.3 x 1 + 91.38.6 x 1)

specificare gene, esone e mutazione nel box (il test comprende la conferma del risultato su seconda estrazione di DNA):

nel caso si tratti di una **delezione/duplicazione** nota in famiglia da ricercare con metodica MLPA annullare il codice 0628 e richiedere il **profilo 0110** (91.30.2 x 2) + **profilo 0125** (91.30.2 x 2) per la conferma del risultato su seconda estrazione.



# RICHIESTA ANALISI GENI BRCA1-BRCA2 SU PRELIEVO DI SANGUE V.P.

MODU.SC.009

Rev. 5

SC Genetica Medica U

MODULO

Data emissione  
16.04.2019

Pagina 1 di 1

Laboratorio Genetica Molecolare presidio Molinette, via Santena, 19 - 10126 Torino - tel 011-6336771 - fax 011-6335181

**Probando**       **Familiare** (numero cartella del probando se già esistente [riportata sul referto] \_\_\_\_\_)

**SI RICHIEDE:**

estrazione DNA + conservazione (**0270**: 91.36.5 x 1 + 91361.0 x 1)

**analisi completa dei geni BRCA1 e BRCA2** (ricerca di mutazione ignota) (**0602**: 91.30.3 x 16)

prelievo da eseguire c/o Centro Prelievi OIRM-Sant'Anna (eseguito il : \_\_\_ / \_\_\_ / \_\_\_\_\_)

si inviano 2 provette di sangue da 4 ml (EDTA tappo viola – dal lunedì al giovedì)  
prelevate in data \_\_\_ / \_\_\_ / \_\_\_\_\_ dalla struttura richiedente

**percorso diagnostico:**  tumore ovarico     tumore della mammella     soggetto sano a rischio

**note:** \_\_\_\_\_

ricerca di mutazione puntiforme nota in famiglia di **BRCA1 o BRCA2** (**0628**: 91.30.3 x 1 + 91.38.6 x 1)

specificare gene, esone e mutazione nel box (il test comprende la conferma del risultato su seconda estrazione di DNA):

nel caso si tratti di una **delezione/duplicazione** nota in famiglia da ricercare con metodica MLPA annullare il codice 0628 e richiedere il **profilo 0110** (91.30.2 x 2) + **profilo 0125** (91.30.2 x 2) per la conferma del risultato su seconda estrazione.



# RICHIESTA ANALISI GENI BRCA1-BRCA2 SU PRELIEVO DI SANGUE V.P.

MODU.SC.009

Rev. 5

SC Genetica Medica U

MODULO

Data emissione  
16.04.2019

Pagina 1 di 1

Laboratorio Genetica Molecolare presidio Molinette, via Santena, 19 - 10126 Torino - tel 011-6336771 - fax 011-6335181

**Probando**       **Familiare** (numero cartella del probando se già esistente [riportata sul referto] \_\_\_\_\_)

**SI RICHIEDE:**

estrazione DNA + conservazione (**0270**: 91.36.5 x 1 + 91361.0 x 1)

**analisi completa dei geni BRCA1 e BRCA2** (ricerca di mutazione ignota) (**0602**: 91.30.3 x 16)

prelievo da eseguire c/o Centro Prelievi OIRM-Sant'Anna (eseguito il : \_\_\_/\_\_\_/\_\_\_\_)

si inviano 2 provette di sangue da 4 ml (EDTA tappo viola – dal lunedì al giovedì)  
prelevate in data \_\_\_/\_\_\_/\_\_\_\_ dalla struttura richiedente

**percorso diagnostico:**  tumore ovarico     tumore della mammella     soggetto sano a rischio

**note:** \_\_\_\_\_

**ricerca di mutazione puntiforme nota in famiglia di BRCA1 o BRCA2** (**0628**: 91.30.3 x 1 + 91.38.6 x 1)

specificare gene, esone e mutazione nel box (il test comprende la conferma del risultato su seconda estrazione di DNA):

nel caso si tratti di una **delezione/duplicazione** nota in famiglia da ricercare con metodica MLPA annullare il codice 0628 e richiedere il **profilo 0110** (91.30.2 x 2) + **profilo 0125** (91.30.2 x 2) per la conferma del risultato su seconda estrazione.

**IDENTIFICAZIONE DEL PAZIENTE**

COGNOME \_\_\_\_\_  
NOME \_\_\_\_\_  
DATA DI NASCITA \_\_\_\_\_  
LUOGO DI NASCITA \_\_\_\_\_  
Sesso:  Femmina  Maschio  
TEL \_\_\_\_\_  
E-mail \_\_\_\_\_

**MEDICO RICHIEDENTE al quale verrà inviato il referto**

COGNOME \_\_\_\_\_  
NOME \_\_\_\_\_  
OSPEDALE \_\_\_\_\_  
SC/SS/Ambulatorio \_\_\_\_\_  
Qualifica:  Genetista  Altro specialista  
TEL \_\_\_\_\_ FAX \_\_\_\_\_  
E-mail \_\_\_\_\_

**Probando**       **Familiare** (numero cartella del probando se già esistente (portata sul referto) \_\_\_\_\_)

**SI RICHIEDE:**                       estrazione DNA + conservazione (0270: 91.36.5 x 1 + 91361.0 x 1)

**analisi completa dei geni BRCA1 e BRCA2** (ricerca di mutazione Ignota) (0602: 91.30.3 x 16)

**prelievo** da eseguire o/o Centro Prelievi OIRM-Sant'Anna (eseguito il : \_\_\_\_\_)

si inviano **2 provette di sangue da 4 ml** (EDTA tappo viola – dal lunedì al giovedì)  
prelevate in data \_\_\_\_\_ dalla struttura richiedente

**percorso diagnostico:**  tumore ovarico     tumore della mammella     soggetto sano a rischio

**note:** \_\_\_\_\_

**ricerca di mutazione puntiforme nota in famiglia di BRCA1 o BRCA2** (0628: 91.30.3 x 1 + 91.38.6 x 1)

specificare gene, esone e mutazione nel box (il test comprende la conferma del risultato su seconda estrazione di DNA):

\_\_\_\_\_

nel caso si tratti di una delezione/duplicazione nota in famiglia da ricercare con metodica MLPA annullare il codice 0628 e richiedere il profilo 0110 (91.30.2 x 2) + profilo 0125 (91.30.2 x 2) per la conferma del risultato su seconda estrazione.

**prelievo** da eseguire o/o Centro Prelievi OIRM-Sant'Anna (eseguito il : \_\_\_\_\_)

si inviano **2 provette di sangue da 4 ml** (EDTA tappo viola – dal lunedì al giovedì)  
prelevate in data \_\_\_\_\_ dalla struttura richiedente

**Documenti in allegato:**

- impegnativa/DEMA del Medico richiedente coerente con il tipo di analisi richiesta
- richiesta tracciato C5 coerente con il tipo di analisi richiesta
- questionario per la raccolta della familiarità oncologica (obbligatorio per i probandi)
- esame istologico / relazione clinica (obbligatorio per i soggetti malati)
- referto analisi genetica del parente nel quale è stata identificata la mutazione (obbligatorio per i familiari)

Firma e timbro del  
Medico Richiedente: \_\_\_\_\_

consenso informato  allegato  
 archiviato dal Medico Richiedente

Data della richiesta: \_\_\_\_\_

**allegare la documentazione richiesta:**

- **questionario**
- **esame istologico**
- **relazione clinica**

**consente al laboratorio di stimare la probabilità di mutazione del probando**





# RICHIESTA ANALISI GENI BRCA1-BRCA2 SU PRELIEVO DI SANGUE V.P.

MODU.SC.009

Rev. 5

SC Genetica Medica U

MODULO

Data emissione  
16.04.2019

Pagina 1 di 1

**Laboratorio Genetica Molecolare presidio Molinette**, via Santena, 19 - 10126 Torino - tel 011-6336771 - fax 011-6335181

Probando  **Familiare** (numero cartella del probando se già esistente [riportata sul referto] \_\_\_\_\_)

SI RICHIEDE:

estrazione DNA + conservazione (**0270**: 91.36.5 x 1 + 91361.0 x 1)

analisi completa dei geni BRCA1 e BRCA2 (ricerca di mutazione ignota) (**0602**: 91.30.3 x 16)

prelievo da eseguire c/o Centro Prelievi OIRM-Sant'Anna (eseguito il : \_\_\_ / \_\_\_ / \_\_\_\_\_)

si inviano 2 provette di sangue da 4 ml (EDTA tappo viola – dal lunedì al giovedì)  
prelevate in data \_\_\_ / \_\_\_ / \_\_\_\_\_ dalla struttura richiedente

**percorso diagnostico:**  tumore ovarico  tumore della mammella  soggetto sano a rischio

**note:** \_\_\_\_\_

**ricerca di mutazione puntiforme nota in famiglia di BRCA1 o BRCA2** (**0628**: 91.30.3 x 1 + 91.38.6 x 1)

specificare gene, esone e mutazione nel box (il test comprende la conferma del risultato su seconda estrazione di DNA):

nel caso si tratti di una **delezione/duplicazione** nota in famiglia da ricercare con metodica MLPA annullare il codice 0628 e richiedere il **profilo 0110** (91.30.2 x 2) + **profilo 0125** (91.30.2 x 2) per la conferma del risultato su seconda estrazione.



## RICHIESTA ANALISI GENI BRCA1-BRCA2 SU PRELIEVO DI SANGUE V.P.

MODU.SC.009

Rev. 5

SC Genetica Medica U

MODULO

Data emissione  
16.04.2019

Pagina 1 di 1

**Laboratorio Genetica Molecolare presidio Molinette**, via Santena, 19 - 10126 Torino - tel 011-6336771 - fax 011-6335181

Probando  **Familiare** (numero cartella del probando se già esistente [riportata sul referto] \_\_\_\_\_)

SI RICHIEDE:

estrazione DNA + conservazione (**0270**: 91.36.5 x 1 + 91361.0 x 1)

analisi completa dei geni BRCA1 e BRCA2 (ricerca di mutazione ignota) (**0602**: 91.30.3 x 16)

prelievo da eseguire c/o Centro Prelievi OIRM-Sant'Anna (eseguito il : \_\_\_ / \_\_\_ / \_\_\_\_\_)

si inviano 2 provette di sangue da 4 ml (EDTA tappo viola – dal lunedì al giovedì)  
prelevate in data \_\_\_ / \_\_\_ / \_\_\_\_\_ dalla struttura richiedente

**percorso diagnostico:**  tumore ovarico  tumore della mammella  soggetto sano a rischio

**note:** \_\_\_\_\_

ricerca di mutazione puntiforme nota in famiglia di BRCA1 o BRCA2 (**0628**: 91.30.3 x 1 + 91.38.6 x 1)

specificare gene, esone e mutazione nel box (il test comprende la conferma del risultato su seconda estrazione di DNA):

nel caso si tratti di una **delezione/duplicazione** nota in famiglia da ricercare con metodica MLPA annullare il codice 0628 e richiedere il **profilo 0110** (91.30.2 x 2) + **profilo 0125** (91.30.2 x 2) per la conferma del risultato su seconda estrazione.



# RICHIESTA ANALISI GENI BRCA1-BRCA2 SU PRELIEVO DI SANGUE V.P.

MODU.SC.009

Rev. 5

SC Genetica Medica U

MODULO

Data emissione  
16.04.2019

Pagina 1 di 1

**Laboratorio Genetica Molecolare presidio Molinette**, via Santena, 19 - 10126 Torino - tel 011-6336771 - fax 011-6335181

Probando  **Familiare** (numero cartella del probando se già esistente [riportata sul referto] \_\_\_\_\_)

SI RICHIEDE:

estrazione DNA + conservazione (**0270**: 91.36.5 x 1 + 91361.0 x 1)

analisi completa dei geni BRCA1 e BRCA2 (ricerca di mutazione ignota) (**0602**: 91.30.3 x 16)

prelievo da eseguire c/o Centro Prelievi OIRM-Sant'Anna (eseguito il : \_\_\_ / \_\_\_ / \_\_\_\_\_)

si inviano 2 provette di sangue da 4 ml (EDTA tappo viola – dal lunedì al giovedì)  
prelevate in data \_\_\_ / \_\_\_ / \_\_\_\_\_ dalla struttura richiedente

**percorso diagnostico:**  tumore ovarico  tumore della mammella  soggetto sano a rischio

**note:** \_\_\_\_\_

ricerca di mutazione puntiforme nota in famiglia di BRCA1 o BRCA2 (**0628**: 91.30.3 x 1 + 91.38.6 x 1)

specificare gene, esone e mutazione nel box (il test comprende la conferma del risultato su seconda estrazione di DNA):

nel caso si tratti di una delezione/duplicazione nota in famiglia da ricercare con metodica MLPA annullare il codice 0628 e richiedere il **profilo 0110** (91.30.2 x 2) + **profilo 0125** (91.30.2 x 2) per la conferma del risultato su seconda estrazione.

**IDENTIFICAZIONE DEL PAZIENTE**

COGNOME \_\_\_\_\_  
NOME \_\_\_\_\_  
DATA DI NASCITA \_\_\_\_\_  
LUOGO DI NASCITA \_\_\_\_\_  
Sesso:  Femmina  Maschio  
TEL \_\_\_\_\_  
E-mail \_\_\_\_\_

**MEDICO RICHIEDENTE al quale verrà inviato il referto**

COGNOME \_\_\_\_\_  
NOME \_\_\_\_\_  
OSPEDALE \_\_\_\_\_  
SC/SS/Ambulatorio \_\_\_\_\_  
Qualifica:  Genetista  Altro specialista  
TEL \_\_\_\_\_ FAX \_\_\_\_\_  
E-mail \_\_\_\_\_

Probando  Familiare (numero cartella del probando se già esistente (portata sul referto) \_\_\_\_\_)

SI RICHIEDE:  estrazione DNA + conservazione (0270: 91.36.5 x 1 + 91361.0 x 1)

**analisi completa dei geni BRCA1 e BRCA2** (ricerca di mutazione Ignota) (0602: 91.30.3 x 16)

prelievo da eseguire o/o Centro Prelievi OIRM-Sant'Anna (eseguito il : \_\_\_\_\_)

si inviano **2 provette di sangue da 4 ml** (EDTA tappo viola – dal lunedì al giovedì)  
prelevate in data \_\_\_\_/\_\_\_\_/\_\_\_\_ dalla struttura richiedente

percorso diagnostico:  tumore ovarico  tumore della mammella  soggetto sano a rischio

note: \_\_\_\_\_

ricerca di **mutazione puntiforme nota** in famiglia di **BRCA1 o BRCA2** (0628: 91.30.3 x 1 + 91.38.6 x 1)

specificare gene, esone e mutazione nel box (il test comprende la conferma del risultato su seconda estrazione di DNA):

\_\_\_\_\_

nel caso si tratti di una **delezione/duplicazione** nota in famiglia da ricercare con **metodica MLPA** annullare il codice 0628 e richiedere il **profilo 0110** (91.30.2 x 2) + **profilo 0125** (91.30.2 x 2) per la conferma del risultato su seconda estrazione.

prelievo da eseguire o/o Centro Prelievi OIRM-Sant'Anna (eseguito il : \_\_\_\_\_)

si inviano **2 provette di sangue da 4 ml** (EDTA tappo viola – dal lunedì al giovedì)  
prelevate in data \_\_\_\_/\_\_\_\_/\_\_\_\_ dalla struttura richiedente

**Documenti in allegato:**

- impegnativa/DEMA del Medico richiedente coerente con il tipo di analisi richiesta
- richiesta tracciato C5 coerente con il tipo di analisi richiesta
- questionario per la raccolta della familiarità oncologica (obbligatorio per i probandi)
- esame istologico / relazione clinica (obbligatorio per i soggetti malati)
- referto analisi genetica del parente nel quale è stata identificata la mutazione (obbligatorio per i familiari)

Firma e timbro del  
Medico Richiedente: \_\_\_\_\_

consenso informato  allegato  
 archiviato dal Medico Richiedente

Data della richiesta: \_\_\_\_\_

**allegare la  
documentazione richiesta  
- questionario  
- visita CAS  
consente al laboratorio  
di conoscere lo stato di  
salute / mattia  
e la relazione di parentela  
del familiare**





**CONSENSO AL TRATTAMENTO DEI DATI  
E DEI CAMPIONI BIOLOGICI  
PER L'ESECUZIONE DI TEST GENETICI**

MODU.SC.003

Rev. 5

SC Genetica Medica U

MODULO

30.04.2019

Pagina 1 di 1

**Dipartimento di Medicina di Laboratorio**

**S.C. Genetica Medica U** (Presidi Molinette e OIRM-Sant'Anna) Direttore prof.sa Barbara Pasini

tel. 011-6336681 - fax 011-6335181

**CONSENSO AL TRATTAMENTO DEI DATI GENETICI e DEI CAMPIONI BIOLOGICI**

Io sottoscritto/a .....nata/o a ..... il .....  
documento di identità personale n. .... dichiaro di avere letto e compreso in tutti i suoi aspetti la  
preventiva informativa privacy fornita dal titolare del trattamento dei dati ai sensi del *Regolamento dell'Unione Europea  
2016/679*, e dichiaro di:

**acconsentire**  **non acconsentire**

che vengano trattati presso l' A.O.U. Città della Salute e della Scienza di Torino per finalità di tutela della salute, con  
particolare riferimento alla prevenzione, diagnosi e cura delle patologie di natura genetica

- i miei dati personali sensibili e genetici  
 il materiale biologico che si rende necessario prelevare e conservare ai fini dell'esecuzione dei test diagnostici  
richiesti.



**CONSENSO AL TRATTAMENTO DEI DATI  
E DEI CAMPIONI BIOLOGICI  
PER L'ESECUZIONE DI TEST GENETICI**

MODU.SC.003

Rev. 5

SC Genetica Medica U

MODULO

30.04.2019

Pagina 1 di 1

Nel caso in cui il/la paziente sia un minore oppure si trovi in uno stato di impossibilità fisica, incapacità di agire o di intendere e di volere, il presente consenso è prestato ai sensi della normativa vigente in materia da:

- Soggetti esercenti la responsabilità genitoriale ai sensi dell'art. 316 del CC (entrambi i genitori)
- Prossimo congiunto / coniuge / familiare / convivente / unito civilmente / fiduciario ai sensi dell'art.4 della Legge n.219/2017
- Tutore / Curatore / Amministratore di sostegno (di cui si allega atto di nomina)
- Responsabile della Struttura presso cui dimora l'interessato

Data \_\_\_\_\_

Firma leggibile di chi esprime il consenso

\_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_



**CONSENSO AL TRATTAMENTO DEI DATI  
E DEI CAMPIONI BIOLOGICI  
PER L'ESECUZIONE DI TEST GENETICI**

MODU.SC.003

Rev. 5

SC Genetica Medica U

MODULO

30.04.2019

Pagina 1 di 1

Dichiaro altresì di:

**acconsentire**

**non acconsentire**

che i risultati delle indagini diagnostiche vengano comunicate agli appartenenti alla mia linea genetica, se comportano un beneficio concreto in termini di terapia, prevenzione o consapevolezza delle scelte riproduttive

**acconsentire**

**non acconsentire**

che i risultati delle indagini diagnostiche vengano comunicate al medico di fiducia Dott. \_\_\_\_\_ operante presso \_\_\_\_\_, e al sig. / sig.ra. \_\_\_\_\_

Il materiale biologico è conservato fino al completamento del percorso diagnostico o per 5 anni in caso di test per la diagnosi di malattie geniche e genomiche per eventuali approfondimenti o esigenze medico-legali.

Dichiaro, inoltre, di aver ricevuto l'informativa, di aver ricevuto tutte le risposte ed i chiarimenti che ritengo necessari e di poter prendere visione dei documenti originali che normano l'appropriatezza dei test genetici.

Data \_\_\_\_\_

Firma leggibile del paziente \_\_\_\_\_



**CONSENSO AL TRATTAMENTO DEI DATI  
E DEI CAMPIONI BIOLOGICI  
PER L'ESECUZIONE DI TEST GENETICI**

MODU.SC.003

Rev. 5

SC Genetica Medica U

MODULO

30.04.2019

Pagina 1 di 1

Dichiaro altresì di:

**acconsentire**

**non acconsentire**

che i risultati delle indagini diagnostiche vengano comunicate agli appartenenti alla mia linea genetica, se comportano un beneficio concreto in termini di terapia, prevenzione o consapevolezza delle scelte riproduttive

**acconsentire**

**non acconsentire**

che i risultati delle indagini diagnostiche vengano comunicate al medico di fiducia Dott. \_\_\_\_\_ operante presso \_\_\_\_\_, e al sig. / sig.ra. \_\_\_\_\_

# Medici della breast unit



**CONSENSO AL TRATTAMENTO DEI DATI  
E DEI CAMPIONI BIOLOGICI  
PER L'ESECUZIONE DI TEST GENETICI**

MODU.SC.003

Rev. 5

SC Genetica Medica U

MODULO

30.04.2019

Pagina 1 di 1

Nel caso in cui il/la paziente sia un minore oppure si trovi in uno stato di impossibilità fisica, incapacità di agire o di intendere e di volere, il presente consenso è prestato ai sensi della normativa vigente in materia da:

- Soggetti esercenti la responsabilità genitoriale ai sensi dell'art. 316 del CC (entrambi i genitori)
- Tutore / Curatore / Amministratore di sostegno (di cui si allega atto di nomina)
- Prossimo congiunto / coniuge / familiare / convivente / unito civilmente / fiduciario ai sensi dell'art.4 della Legge n.219/2017
- Responsabile della Struttura presso cui dimora l'interessato

Data \_\_\_\_\_

Firma leggibile di chi esprime il consenso

\_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_



# INFORMATIVA SUL TRATTAMENTO DEI DATI GENETICI E DEI CAMPIONI BIOLOGICI

INFO.SC.003

Rev. 1

30.04.2019

Pagina 1 di 3

	<b>INFORMATIVA SUL TRATTAMENTO DEI DATI GENETICI E DEI CAMPIONI BIOLOGICI</b>	INFO.SC.003	Rev. 1
		30.04.2019	Pagina 1 di 3

	<b>INFORMATIVA SUL TRATTAMENTO DEI DATI GENETICI E DEI CAMPIONI BIOLOGICI</b>	INFO.SC.003	Rev. 1
		30.04.2019	Pagina 2 di 3

	<b>INFORMATIVA SUL TRATTAMENTO DEI DATI GENETICI E DEI CAMPIONI BIOLOGICI</b>	INFO.SC.003	Rev. 1
		30.04.2019	Pagina 3 di 3

Dipartimento di Medicina di Laboratorio  
 S.C. Genetica Medica U (Presidi Molinette e OIRM-Sant'Anna) Direttore prof. Barbara Pizzi  
 Tel. 011-6336681 - Fax 011-6333181

*Gent.ma Signora, For. Signora,*

la vigente disciplina in materia di privacy (Regolamento dell'Unione Europea 2016/679) prescrive che l'interessato sia previamente reso consapevole, attraverso un'adeguata informativa, delle finalità, condizioni e modalità del trattamento dei dati che lo riguardano. Con la presente nota si intende integrare l'informativa sul trattamento dei dati personali e sensibili, in uso presso questa Azienda, fornendo alcuni chiarimenti sulle finalità e le modalità di trattamento dei dati genetici, nonché dei diritti che la normativa Le riconosce a tal proposito.

La invitiamo pertanto a leggere con attenzione la presente informativa e di compilare il modulo allegato, esprimendo o meno il Suo consenso in merito all'utilizzo dei Suoi dati genetici e/o campioni biologici per ciascuna delle finalità indicate.

Nel ringraziarla della sua attenzione e collaborazione, si porgono distinti saluti.

Il Direttore della SC Genetica Medica U

L'indagine genetica che le è stata proposta durante la consulenza genetica / visita specialistica verrà eseguita nei laboratori della SC Genetica Medica U ubicati presso il presidio Molinette (Palazzina di Genetica in via Santena 19, Tel. 011-6336771, Fax 011-6335181, email: genetica\_medica@molinette.piemonte.it) oppure presso il presidio OIRM (Palazzina dei Laboratori in via Zuretti, Tel Genetica Molecolare 011-313.5556 / 5580 / 5579 - Tel Citogenetica 011-313.4532, Fax 011-313.5582) o ancora presso il laboratorio esterno all'Azienda indicato al momento della raccolta dei consensi.

## DEFINIZIONI

Per una maggiore comprensione della presente informativa, appare utile fornire le seguenti definizioni:

**Dato genetico:** si riferisce ai "dati personali relativi alle caratteristiche genetiche ereditarie di una persona fisica che forniscono informazioni univoche sulla fisiologia o sulla salute del soggetto, e che risultano in particolare dall'analisi di un campione biologico della persona fisica in questione".

Il dato genetico non è solamente il risultato di test genetici, ma anche ogni altra informazione che, indipendentemente dalla tipologia, riguarda la costituzione genetica di un individuo, ovvero i caratteri genetici trasmissibili nell'ambito di un gruppo di individui legati da vincoli di parentela. Può provenire anche dalla documentazione direttamente o indirettamente prodotta dall'interessato o da informazioni comunicate nel corso di colloqui con il personale di questa struttura.

I dati genetici sono dati personali del tutto peculiari, in quanto coinvolgono la salute e l'identità biologica non solo dell'interessato, ma anche della sua famiglia e sono particolarmente protetti dalla normativa a tutela della privacy.

**Test genetici:** si tratta di esami che servono di regola a identificare varianti del DNA potenzialmente trasmissibili a consanguinei. I test genetici sono di vario tipo e possono consistere, per esempio, di eseguire una diagnosi di malattia o di confermare un sospetto clinico in un individuo che già presenta la malattia (test diagnostici), di identificare, soprattutto in ambito familiare, i portatori sani di una malattia genetica recessiva (screening genetico), di individuare o escludere il difetto genetico responsabile di una malattia i cui sintomi non sono presenti alla nascita ma compaiono successivamente nel corso della vita (test preclinici o pre-sintomatici) o ancora, di valutare la maggiore o minore suscettibilità di un individuo a sviluppare malattie complesse e multifattoriali, ossia derivanti dall'interazione tra i geni ed altri fattori di rischio (test predittivi o di suscettibilità) nonché infine di valutare la risposta individuale a farmaci specifici.

**Campione biologico:** il campione biologico a rigore non è un dato personale, bensì piuttosto una fonte di dati personali, viene definito dal Garante privacy come "ogni campione di materiale biologico da cui possono essere estratti dati genetici caratteristici di un individuo". Peraltro, se campione biologico può essere appunto qualunque campione di materiale biologico (come il sangue, la saliva...) da cui possono essere estratti dati genetici (per ipotesi, anche un capello), i campioni biologici che qui si rilevano sono solamente quelli finalizzati a compiere indagini genetiche per gli scopi consentiti dalla normativa vigente.

## FINALITÀ

I Suoi dati genetici, e/o il materiale biologico prelevato, verranno trattati esclusivamente per finalità di tutela della salute e con il suo consenso, con particolare riferimento alla prevenzione, diagnosi e cura delle patologie di natura genetica da cui possa essere affetto, per lo svolgimento dei compiti istituzionali previsti dalle disposizioni di legge.

I dati di cui sopra potranno altresì essere utilizzati per la tutela della salute di un terzo appartenente alla Sua stessa linea genetica, sempre con il suo consenso.

## MODALITÀ DEL TRATTAMENTO

Il prelievo e l'utilizzo di campioni biologici e il trattamento dei dati genetici saranno effettuati in modo lecito, secondo correttezza e con modalità volte a prevenire la violazione dei diritti, delle libertà fondamentali e della dignità degli interessati.

La informiamo inoltre che il trattamento di tali dati potrà essere effettuato anche attraverso strumenti informatici (es. computer, server) atti a memorizzare e gestire i dati stessi, con tecniche di cifratura o l'utilizzo di codici identificativi tali da consentire l'identificazione del soggetto solo in caso di necessità.

Tutti i dati e il materiale di cui sopra verranno conservati, in relazione alle finalità indicate nel punto precedente, per il periodo di tempo non superiore a quello strettamente necessario allo svolgimento dell'analisi o al perseguimento degli scopi per i quali essi sono stati raccolti e successivamente utilizzati. In particolare i campioni biologici verranno conservati per il periodo necessario al completamento del percorso diagnostico (test per rischio trombofilico, farmacogenetica e analisi cromosomiche) ovvero conservati per 5 anni (test per la diagnosi di malattie genetiche e genomiche) per eventuali approfondimenti diagnostici o esigenze medico-legali; trascorso tale lasso di tempo i campioni biologici verranno distrutti, in caso di campioni impietabili può essere concordata una conservazione prolungata.

Il trattamento avverrà esclusivamente all'interno di locali protetti della struttura e soltanto dal personale espressamente autorizzato, nel rispetto delle misure di sicurezza previste.

Adeguate misure di sicurezza sono infatti adottate per assicurare la qualità, l'integrità, la disponibilità e la tracciabilità dei dati e dei campioni e per ridurre al minimo i rischi di conoscenza accidentale e di accesso abusivo e non autorizzato agli stessi; tali modalità riguardano anche dati e campioni forniti direttamente dall'interessato o raccolti presso terzi, anche su indicazione dell'interessato stesso.

Per garantire un adeguato livello di sicurezza, il trasferimento all'esterno dell'Azienda dei dati genetici, in formato elettronico è effettuato, previa cifratura delle informazioni, ove possibile, con posta elettronica certificata. Il trasporto dei dati e dei campioni all'esterno dei locali protetti avviene in modalità sicura, secondo le specifiche procedure in uso presso quest'Azienda.

## MANIFESTAZIONE DEL CONSENSO

I dati genetici possono essere trattati e i campioni biologici utilizzati soltanto per gli scopi indicati nella presente informativa, rispetto ai quali l'interessato o chi lo rappresenta, abbia manifestato previamente e per iscritto, tramite l'apposito modulo allegato, il suo consenso informato.

L'eventuale rifiuto da parte dell'interessato di conferire i dati personali identificativi per finalità di diagnosi, cura, riabilitazione e prevenzione, comporterà inevitabilmente l'impossibilità per l'Azienda di erogare le prestazioni richieste.

Minori e incapaci: Il consenso informato al trattamento dei dati genetici richiede maturità e consapevolezza decisionale da parte della persona che lo esprime. Ecco perché, nel caso di minori, che sono incapaci di agire, cioè di rendere, dal punto di vista giuridico, un valido consenso, ferma restando l'esigenza di acquisire tale consenso da parte di entrambi i genitori o di chi ne esercita la rappresentanza, l'esecuzione di determinati test genetici è condizionata alla concreta possibilità di un beneficio diretto per l'interessato (in particolare i test pre-sintomatici), mentre per altri essa è preclusa (test predittivi), e lo stesso è da dirsi per gli altri casi di incapacità.

Comunque, l'opinione dell'incapace viene sentita e considerata, nei limiti del possibile, e nel caso in cui il trattamento del dato genetico è necessario per la salvaguardia della sua vita o incolumità fisica, il consenso potrà essere richiesto ai soggetti di cui all'art. 82 comma 2, lett. a), del Codice Privacy, ossia non solo a chi esercita legalmente la responsabilità genitoriale (entrambi i genitori ai sensi dell'art. 316 del CC. Riforma ecc.) ma anche a un prossimo congiunto, a un familiare, a un convivente o, in loro assenza, al responsabile della struttura presso cui dimora l'interessato.

## COMUNICAZIONE DEI DATI

La informiamo che potrebbe rendersi necessaria la comunicazione dei Suoi dati genetici a Terzi (strutture sanitarie esterne, laboratori) solo quando sia indispensabile per realizzare le finalità sopra indicate.

I risultati delle ricerche, qualora comportino un beneficio concreto e diretto in termini di terapia, prevenzione o di consapevolezza delle scelte riproduttive, anche per gli appartenenti alla stessa linea genetica dell'interessato, possono essere comunicati a questi ultimi, qualora ne facciano richiesta e l'interessato vi abbia espressamente acconsentito, o sia deceduto e, in vita, non abbia espressamente fornito indicazioni contrarie.

I dati genetici non possono essere diffusi. I risultati delle ricerche non possono essere diffusi se non in forma aggregata, ovvero secondo modalità che non rendano identificabili gli interessati neppure indirettamente anche nell'ambito di pubblicazioni.

## Comunicazione all'interessato

I dati genetici sono comunicati all'interessato direttamente dall'Azienda o per il tramite della struttura o del medico curante che abbia richiesto l'analisi.

Per i risultati prodotti in Azienda, la comunicazione è accompagnata da adeguata consulenza genetica (o visita specialistica), anche per iscritto, che in caso di positività dei test, aiuta la persona e la famiglia a comprendere le informazioni mediche, il probabile decorso della malattia e gli interventi preventivi, terapeutici e assistenziali disponibili, il rischio di trasmissione, le opzioni procreative e le scelte più appropriate per un miglior adattamento possibile alla malattia stessa.

**Comunicazione a persone diverse dall'interessato.** Gli esiti di test e di screening genetici, qualora comportino un beneficio concreto e diretto in termini di terapia, prevenzione o di consapevolezza delle scelte riproduttive, anche per gli appartenenti alla stessa linea genetica dell'interessato, possono essere comunicati a questi ultimi, su loro richiesta, qualora l'interessato vi abbia espressamente e validamente acconsentito; in caso contrario, tale comunicazione sarà possibile limitatamente a dati genetici disponibili e qualora tali risultati siano indispensabili per evitare un pregiudizio per la salute dei familiari, ivi compreso il rischio riproduttivo. A persone diverse dal diretto interessato i referti recanti dati genetici sono consegnati in plico chiuso sulla base di una delega scritta di quest'ultimo.

## DIRITTI DELL'INTERESSATO

Potrà esercitare i diritti di cui al Capo III del Regolamento Europeo 2016/679 rivolgendosi all'Ufficio Relazioni con il Pubblico dell'Azienda, direttamente all'indirizzo e-mail: [urp.molinette@citydellaesalute.to.it](mailto:urp.molinette@citydellaesalute.to.it)

Lei potrà richiedere in qualsiasi momento la conferma dell'esistenza di dati personali che la riguardano (o che riguardano il soggetto di cui esercita la rappresentanza legale), l'aggiornamento, la loro rettifica o integrazione e la loro cancellazione, ove quest'ultima non contrasti con la normativa vigente sulla conservazione dei dati stessi e con la necessità di tutelare in caso di contenzioso giudiziario i professionisti sanitari che li hanno trattati, nei termini previsti dall'art. 17 del Regolamento Privacy Europeo, ha il diritto di richiedere la trasmissione dei dati da Lei forniti a un altro operatore sanitario in un formato leggibile con le più comuni applicazioni; ha il diritto di presentare reclamo all'autorità di controllo in caso di illecito trattamento o di ritardo nella risposta del Titolare a una richiesta che rientri nei diritti dell'interessato.

Per quanto riguarda i dati genetici, Lei ha altresì diritto di:

- essere informato dei risultati conseguibili e di possibili notizie inattese o conoscibili a seguito delle indagini eseguite;
- limitare l'ambito di comunicazione dei dati genetici.

Si comunica inoltre che può individuare dei nominativi a cui il personale sanitario potrà fornire notizie relative al Suo stato di salute.

## TITOLARI – RESPONSABILI – SOGGETTI AUTORIZZATI AL TRATTAMENTO

Titolare del trattamento è l'AOU Città della Salute e della Scienza di Torino, legalmente rappresentata dal Rettore Generale pro-tempore contattabile all'indirizzo e-mail: [direzioneaziendale@citydellaesalute.to.it](mailto:direzioneaziendale@citydellaesalute.to.it)  
 Responsabile della Protezione dei Dati (DPO) contattabile all'indirizzo mail: [dpd@citydellaesalute.to.it](mailto:dpd@citydellaesalute.to.it)  
 Telefono: +39 011 6335890

Responsabile del Trattamento è il Direttore della SC Genetica Medica U contattabile all'indirizzo email: [genetica\\_medica@molinette.piemonte.it](mailto:genetica_medica@molinette.piemonte.it), Tel. 011-6336771 - Fax 011-6335181

Soggetti autorizzati al trattamento sono le persone fisiche autorizzate a compiere operazioni di trattamento dei dati dal Responsabile al trattamento.

**DURANTE LA CONSULENZA GENETICA / VISITA SPECIALISTICA LE SONO STATE FORNITE INFORMAZIONI DETTAGLIATE VERBALI E/O SCRITTE INERENTI IL TEST GENETICO SPECIFICO AL QUALE VERRA' SOTTOPOSTO**



# INFORMATIVA SUL TRATTAMENTO DEI DATI GENETICI E DEI CAMPIONI BIOLOGICI

INFO.SC.003

Rev. 1

30.04.2019

Pagina 1 di 3

	<b>INFORMATIVA SUL TRATTAMENTO DEI DATI GENETICI E DEI CAMPIONI BIOLOGICI</b>	INFO.SC.003	Rev. 1
		30.04.2019	Pagina 1 di 3

	<b>INFORMATIVA SUL TRATTAMENTO DEI DATI GENETICI E DEI CAMPIONI BIOLOGICI</b>	INFO.SC.003	Rev. 1
		30.04.2019	Pagina 2 di 3

	<b>INFORMATIVA SUL TRATTAMENTO DEI DATI GENETICI E DEI CAMPIONI BIOLOGICI</b>	INFO.SC.003	Rev. 1
		30.04.2019	Pagina 3 di 3

Dipartimento di Medicina di Laboratorio  
 S.C. Genetica Medica U (Presidi Molinette e OIRM-Sant'Anna) Direttore prof. Barbara Pizzi  
 Tel. 011-6336681 - Fax 011-6333181  
 Gent.ma Signora, For. Signora,

la vigente disciplina in materia di privacy (Regolamento dell'Unione Europea 2016/679) prescrive che l'interessato sia previamente reso consapevole, attraverso un'adeguata informativa, delle finalità, condizioni e modalità del trattamento dei dati che lo riguardano. Con la presente nota si intende integrare l'informativa sul trattamento dei dati personali e sensibili, in uso presso questa Azienda, fornendo alcuni chiarimenti sulle finalità e le modalità di trattamento dei dati genetici, nonché dei diritti che la normativa Le riconosce a tal proposito. La invitiamo pertanto a leggere con attenzione la presente informativa e di compilare il modulo allegato, esprimendo o meno il Suo consenso in merito all'utilizzo dei Suoi dati genetici e/o campioni biologici per ciascuna delle finalità indicate. Nel ringraziarla della sua attenzione e collaborazione, si porgono distinti saluti.

Il Direttore della SC Genetica Medica U

L'indagine genetica che le è stata proposta durante la consulenza genetica / visita specialistica verrà eseguita nei laboratori della SC Genetica Medica U ubicati presso il presidio Molinette (Palazzina di Genetica in via Santena 19, Tel. 011-6336771, Fax 011-6335181, email: genetica\_medica@molinette.piemonte.it) oppure presso il presidio OIRM (Palazzina dei Laboratori in via Zuretti, Tel Genetica Molecolare 011-313.5556 / 5580 / 5579 - Tel Citogenetica 011-313.4532, Fax 011-313.5582) o ancora presso il laboratorio esterno all'Azienda indicato al momento della raccolta dei consensi.

## DEFINIZIONI

Per una maggiore comprensione della presente informativa, appare utile fornire le seguenti definizioni:

**Dato genetico:** si riferisce ai "dati personali relativi alle caratteristiche genetiche ereditarie di una persona fisica che forniscono informazioni univoche sulla fisiologia o sulla salute del soggetto, e che risultano in particolare dall'analisi di un campione biologico della persona fisica in questione".

Il dato genetico non è solamente il risultato di test genetici, ma anche ogni altra informazione che, indipendentemente dalla tipologia, riguarda la costituzione genetica di un individuo, ovvero i caratteri genetici trasmissibili nell'ambito di un gruppo di individui legati da vincoli di parentela. Può provenire anche dalla documentazione direttamente o indirettamente prodotta dall'interessato o da informazioni comunicate nel corso di colloqui con il personale di questa struttura.

I dati genetici sono dati personali di tutto peculiari, in quanto coinvolgono la salute e l'identità biologica non solo dell'interessato, ma anche della sua famiglia e sono particolarmente protetti dalla normativa a tutela della privacy.

**Test genetici:** si tratta di esami che servono di regola a identificare varianti del DNA potenzialmente trasmissibili a consanguinei. I test genetici sono di vario tipo e possono consistere, per esempio, di eseguire una diagnosi di malattia o di confermare un sospetto clinico in un individuo che già presenta la malattia (test diagnostici), di identificare, soprattutto in ambito familiare, i portatori sani di una malattia genetica recessiva (screening genetico), di individuare o escludere il difetto genetico responsabile di una malattia i cui sintomi non sono presenti alla nascita ma compaiono successivamente nel corso della vita (test preclinici o pre-sintomatici) o ancora, di valutare la maggiore o minore suscettibilità di un individuo a sviluppare malattie complesse e multifattoriali, ossia derivanti dall'interazione tra i geni ed altri fattori di rischio (test predittivi o di suscettibilità) nonché infine di valutare la risposta individuale a farmaci specifici.

**Campione biologico:** il campione biologico a rigore non è un dato personale, bensì piuttosto una fonte di dati personali, viene definito dal Garante privacy come "ogni campione di materiale biologico da cui possono essere estratti dati genetici caratteristici di un individuo". Peraltro, se campione biologico può essere appunto qualunque campione di materiale biologico (come il sangue, la saliva...) da cui possono essere estratti dati genetici (per ipotesi, anche un capello), i campioni biologici che qui si rilevano sono solamente quelli finalizzati a compiere indagini genetiche per gli scopi consentiti dalla normativa vigente.

## FINALITA'

I Suoi dati genetici, e/o il materiale biologico prelevato, verranno trattati esclusivamente per finalità di tutela della salute e con il suo consenso, con particolare riferimento alla prevenzione, diagnosi e cura delle patologie di natura genetica da cui possa essere affetto, per lo svolgimento dei compiti istituzionali previsti dalle disposizioni di legge.

I dati di cui sopra potranno altresì essere utilizzati per la tutela della salute di un terzo appartenente alla Sua stessa linea genetica, sempre con il suo consenso.

## MODALITA' DEL TRATTAMENTO

Il prelievo e l'utilizzo di campioni biologici e il trattamento dei dati genetici saranno effettuati in modo lecito, secondo correttezza e con modalità volte a prevenire la violazione dei diritti, delle libertà fondamentali e della dignità degli interessati.

La informiamo inoltre che il trattamento di tali dati potrà essere effettuato anche attraverso strumenti informatici (es. computer, server) atti a memorizzare e gestire i dati genetici, con tecniche di cifratura o l'utilizzo di codici identificativi tali da consentire l'identificazione del soggetto solo in caso di necessità.

Tutti i dati e il materiale di cui sopra verranno conservati, in relazione alle finalità indicate nel punto precedente, per il periodo di tempo non superiore a quello strettamente necessario allo svolgimento dell'analisi o al perseguimento degli scopi per i quali essi sono stati raccolti e successivamente utilizzati. In particolare i campioni biologici verranno conservati per il periodo necessario al completamento del percorso diagnostico (test per rischio trombofilico, farmacogenetica e analisi cromosomiche) ovvero conservati per 5 anni (test per la diagnosi di malattie genetiche e genomiche) per eventuali approfondimenti diagnostici o esigenze medico-legali; trascorso tale lasso di tempo i campioni biologici verranno distrutti, in caso di campioni impietabili può essere concordata una conservazione prolungata.

Il trattamento avverrà esclusivamente all'interno di locali protetti della struttura e soltanto dal personale espressamente autorizzato, nel rispetto delle misure di sicurezza previste.

Adeguate misure di sicurezza sono infatti adottate per assicurare la qualità, l'integrità, la disponibilità e la tracciabilità dei dati e dei campioni e per ridurre al minimo i rischi di conoscenza accidentale e di accesso abusivo e non autorizzato agli stessi; tali modalità riguardano anche dati e campioni forniti direttamente dall'interessato o raccolti presso terzi, anche su indicazione dell'interessato stesso.

Per garantire un adeguato livello di sicurezza, il trasferimento all'esterno dell'Azienda dei dati genetici, in formato elettronico è effettuato, previa cifratura delle informazioni, ove possibile, con posta elettronica certificata. Il trasporto dei dati e dei campioni all'esterno dei locali protetti avviene in modalità sicura, secondo le specifiche procedure in uso presso quest'Azienda.

## MANIFESTAZIONE DEL CONSENSO

I dati genetici possono essere trattati e i campioni biologici utilizzati soltanto per gli scopi indicati nella presente informativa, rispetto ai quali l'interessato o chi lo rappresenta, abbia manifestato previamente e per iscritto, tramite l'apposito modulo allegato, il suo consenso informato.

L'eventuale rifiuto da parte dell'interessato di conferire i dati personali identificativi per finalità di diagnosi, cura, riabilitazione e prevenzione, comporterà inevitabilmente l'impossibilità per l'Azienda di erogare le prestazioni richieste.

Minori e incapaci. Il consenso informato al trattamento dei dati genetici richiede maturità e consapevolezza decisionale da parte della persona che lo esprime. Ecco perché, nel caso di minori, che sono incapaci di agire, cioè di rendere, dal punto di vista giuridico, un valido consenso, ferma restando l'esigenza di acquisire tale consenso da parte di entrambi i genitori o di chi ne esercita la rappresentanza, l'esecuzione di determinati test genetici è condizionata alla concreta possibilità di un beneficio diretto per l'interessato (in particolare i test pre-sintomatici), mentre per altri essa è preclusa (test predittivi), e lo stesso è a dirsi per gli altri casi di incapacità. Comunque, l'opinione dell'incapace viene sentita e considerata, nei limiti del possibile, e nel caso in cui il trattamento del dato genetico è necessario per la salvaguardia della sua vita o incolumità fisica, il consenso potrà essere richiesto ai soggetti di cui all'art. 82 comma 2, lett. a), del Codice Privacy, ossia non solo a chi esercita legalmente la responsabilità genitoriale (entrambi i genitori ai sensi dell'art. 316 del CC. Italo-ecc.) ma anche a un prossimo congiunto, a un familiare, a un convivente o, in loro assenza, al responsabile della struttura presso cui dimora l'interessato.

## COMUNICAZIONE DEI DATI

Informiamo che potrebbe rendersi necessaria la comunicazione dei Suoi dati genetici a Terzi (strutture sanitarie esterne, laboratori) solo quando sia indispensabile per realizzare le finalità sopra indicate.

I risultati delle ricerche, qualora comportino un beneficio concreto e diretto in termini di terapia, prevenzione o di consapevolezza delle scelte riproduttive, anche per gli appartenenti alla stessa linea genetica dell'interessato, possono essere comunicati a questi ultimi, qualora ne facciano richiesta e l'interessato vi abbia espressamente acconsentito, o sia deceduto e, in vita, non abbia espressamente fornito indicazioni contrarie.

I dati genetici non possono essere diffusi. I risultati delle ricerche non possono essere diffusi se non in forma aggregata, ovvero secondo modalità che non rendano identificabili gli interessati neppure indirettamente anche nell'ambito di pubblicazioni.

## Comunicazione all'interessato

I dati genetici sono comunicati all'interessato direttamente dall'Azienda o per il tramite della struttura o del medico curante che abbia richiesto l'analisi.

Per i risultati prodotti in Azienda, la comunicazione è accompagnata da adeguata consulenza genetica (o visita specialistica), anche per iscritto, che in caso di positività dei test, aiuta la persona e la famiglia a comprendere le informazioni mediche, il probabile decorso della malattia e gli interventi preventivi, terapeutici e assistenziali disponibili, il rischio di trasmissione, le opzioni procreative e le scelte più appropriate per un miglior adattamento possibile alla malattia stessa.

## Comunicazione a persone diverse dall'interessato

Gli esiti di test e di screening genetici, qualora comportino un beneficio concreto e diretto in termini di terapia, prevenzione o di consapevolezza delle scelte riproduttive, anche per gli appartenenti alla stessa linea genetica dell'interessato, possono essere comunicati a questi ultimi, su loro richiesta, qualora l'interessato vi abbia espressamente e validamente acconsentito; in caso contrario, tale comunicazione sarà possibile limitatamente a dati genetici disponibili e qualora tali risultati siano indispensabili per evitare un pregiudizio per la salute dei familiari, ivi compreso il rischio riproduttivo.

A persone diverse dal diretto interessato i referti recanti dati genetici sono consegnati in plico chiuso sulla base di una delega scritta di quest'ultimo.

## DIRITTI DELL'INTERESSATO

Potrà esercitare i diritti di cui al Capo III del Regolamento Europeo 2016/679 rivolgendosi all'Ufficio Relazioni con il Pubblico dell'Azienda, direttamente all'indirizzo e-mail: urpolinette@citadellasalute.to.it

Lei potrà richiedere in qualsiasi momento la conferma dell'esistenza di dati personali che la riguardano (o che riguardano il soggetto di cui esercita la rappresentanza legale), l'aggiornamento, la loro rettifica o integrazione e la loro cancellazione, ove quest'ultima non contrasti con la normativa vigente sulla conservazione dei dati stessi e con la necessità di tutelare in caso di contenzioso giudiziario i professionisti sanitari che li hanno trattati, nei termini previsti dall'art. 17 del Regolamento Privacy Europeo, ha il diritto di richiedere la trasmissione dei dati da Lei forniti a un altro operatore sanitario in un formato leggibile con le più comuni applicazioni; ha il diritto di presentare reclamo all'autorità di controllo in caso di illecito trattamento o di ritardo nella risposta del Titolare a una richiesta che rientri nei diritti dell'interessato.

Per quanto riguarda i dati genetici, Lei ha altresì diritto di:

- essere informato dei risultati conseguibili e di possibili notizie inattese o conoscibili a seguito delle indagini eseguite;
- limitare l'ambito di comunicazione dei dati genetici.

Si comunica inoltre che può individuare dei nominativi a cui il personale sanitario potrà fornire notizie relative al Suo stato di salute.

## TITOLARI - RESPONSABILI - SOGGETTI AUTORIZZATI AL TRATTAMENTO

Titolare del trattamento è l'AOU Città della Salute e della Scienza di Torino, legalmente rappresentata dal Direttore Generale pro-tempore contattabile all'indirizzo e-mail: direzioneaziendale@citadellasalute.to.it  
 Responsabile della Protezione dei Dati (DPO) contattabile all'indirizzo mail: dpoc@citadellasalute.to.it  
 Telefono: +39 011 6335680

Responsabile del Trattamento è il Direttore della SC Genetica Medica U contattabile all'indirizzo email: genetica\_medica@molinette.piemonte.it, Tel 011-6336771 - Fax 011-6335181  
 Soggetti autorizzati al trattamento sono le persone fisiche autorizzate a compiere operazioni di trattamento dei dati dal Responsabile al trattamento.

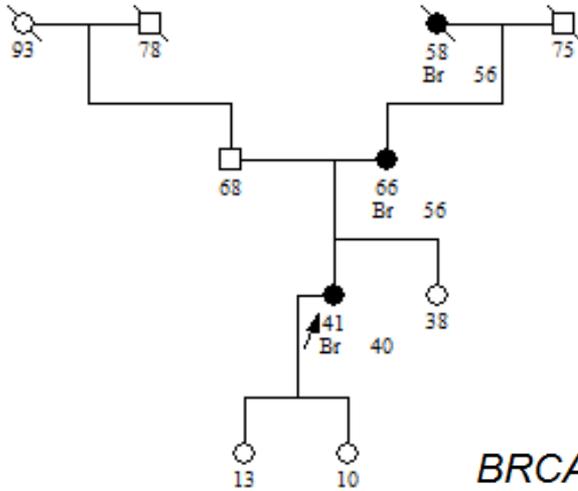
**DURANTE LA CONSULENZA GENETICA / VISITA SPECIALISTICA LE SONO STATE FORNITE INFORMAZIONI DETTAGLIATE VERBALI E/O SCRITTE INERENTI IL TEST GENETICO SPECIFICO AL QUALE VERRA' SOTTOPOSTO**

**DURANTE LA CONSULENZA GENETICA / VISITA SPECIALISTICA LE SONO STATE FORNITE INFORMAZIONI DETTAGLIATE VERBALI E/O SCRITTE INERENTI IL TEST GENETICO SPECIFICO AL QUALE VERRA' SOTTOPOSTO**

# Consulenza pre-test

- Raccolta **anamnesi** personale e familiare
- Verifica **indicazione all'analisi**
- **Comunicazione** al paziente e sua **informazione**
- **Prescrizione** analisi

# Probabilità di mutazione



## BRCA Mutation Probability Models

	Proband Probability
<b>BRCA1</b>	
Couch (U. Penn)	0.032
Shattuck-Eidens (Myriad I)	0.070
BRCAPRO	0.009
<b>BRCA2</b>	
BRCAPRO	0.086
<b>BRCA1 or 2</b>	
NCI CART	none
Myriad.com (MyriadII)	0.068
BRCAPRO	0.095

## Pedigree Information

Ashkenazi family: **No**

Number of family members: **10**

Number with breast cancer only: **3**

Number with ovarian cancer only: **0**

Number both breast and ovarian cancer: **0**

Number with bilateral breast cancer: **0**

Ontario FHAT: 11

Values expressed as probabilities, not percents

"none" means no calculation possible

CancerGene Version 5

Myriad.com table Spring 2006

# Probabilità di mutazione

## BOADICEA

Computed results are listed below...

Genetic status	Mutation carrier probabilities (Percent)
BRCA1	10.6
BRCA2	39.4
No mutation	50.0

Model parameters	
Family member	Anna (1)
Mutation frequencies	UK, BRCA1: 6.394d-4, BRCA2: 0.00102
Mutation search sensitivities	Default, BRCA1: 0.7, BRCA2: 0.8
Cancer incidence rates	UK

# Probabilità di mutazione

### Personal factors

Woman's age:     Menarche:     Height (m):     Weight (kg):

Measurements  
 Metric:     Imperial:

Nulliparous: <input type="radio"/> Parous: <input type="radio"/> Unknown: <input checked="" type="radio"/> Age First Child: <input type="text" value="?"/>	No prior biopsy / no proliferative disease: <input checked="" type="radio"/> Prior biopsy, result unknown: <input type="radio"/> Hyperplasia (not atypia): <input type="radio"/> Atypical hyperplasia: <input type="checkbox"/> Lobular Carcinoma in Situ (LCIS): <input type="checkbox"/>	<u>Premenopausal</u> : <input checked="" type="radio"/> Perimenopausal: <input type="radio"/> Age at Menopause: <input type="text" value="?"/> Postmenopausal: <input type="radio"/> No information: <input type="radio"/>	
---	--	---	--

Ovarian cancer:

Patient id:

no.:

Calculate Risk

Competing mortality

Risk Options

HRT use

Never:     Length of use (years):

5 or more years ago:

Less than 5 years ago:

Current user:

Mammographic density (age 40+):

% Volpara® Volumetric Density\*  
 % VAS Percentage Density\*  
 BI-RADS® ATLAS Density\*

Ashkenazi inheritance:

Show start up screen

Mother: Ovarian:

Bilateral:

Breast cancer:

Age:

Sisters: Ovarian:

Number:     Bilateral:

Breast cancer:

Age:

Paternal Gran: Ovarian:

Breast cancer:

Age:

Maternal Gran: Ovarian:

Breast cancer:

Age:

Paternal aunts: Ovarian:

Number:     Breast cancer:

Age:

Maternal aunts: Ovarian:

Number:     Breast cancer:

Age:

Daughters: Ovarian:

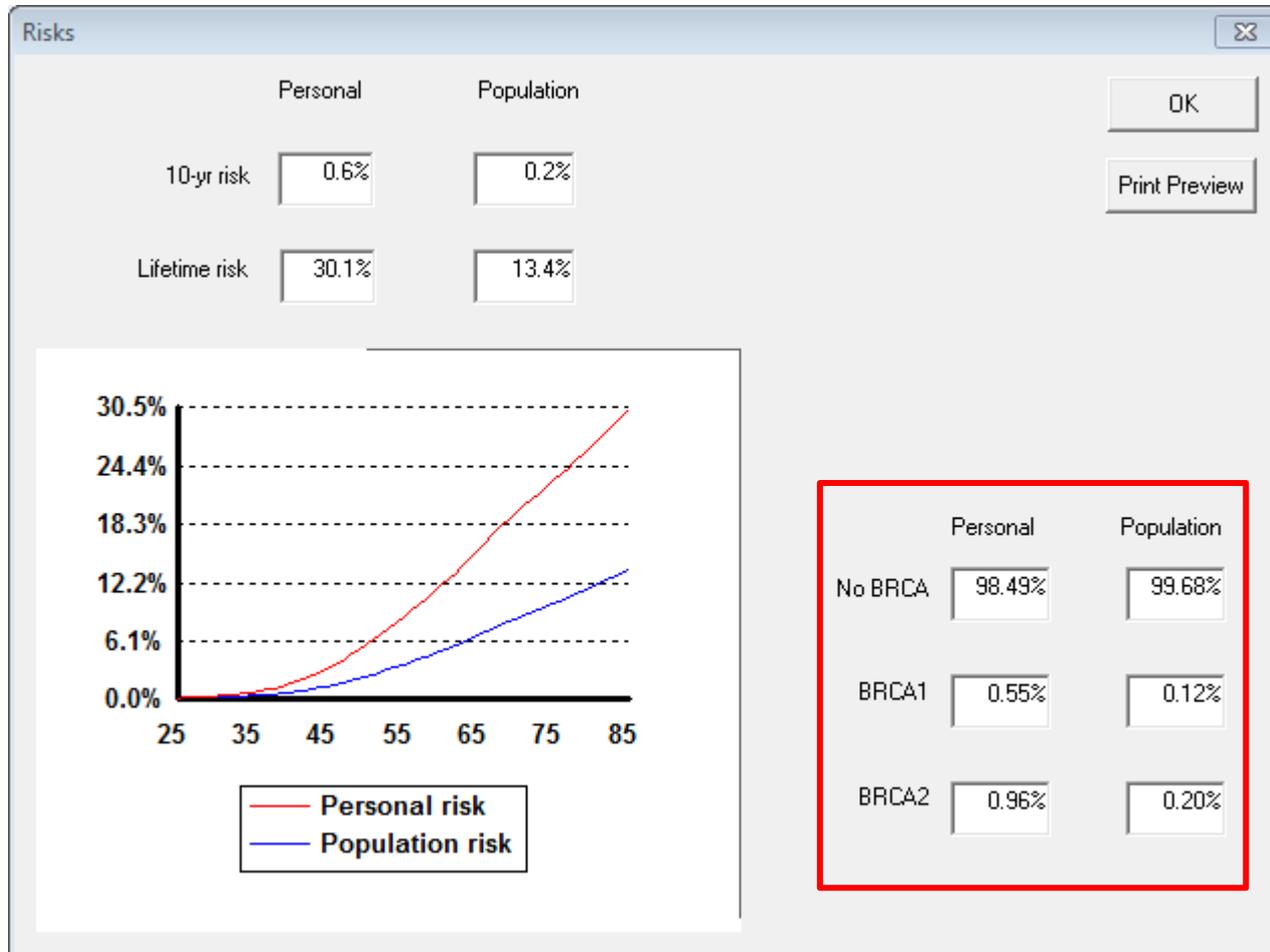
Number:     Breast cancer:

Age:

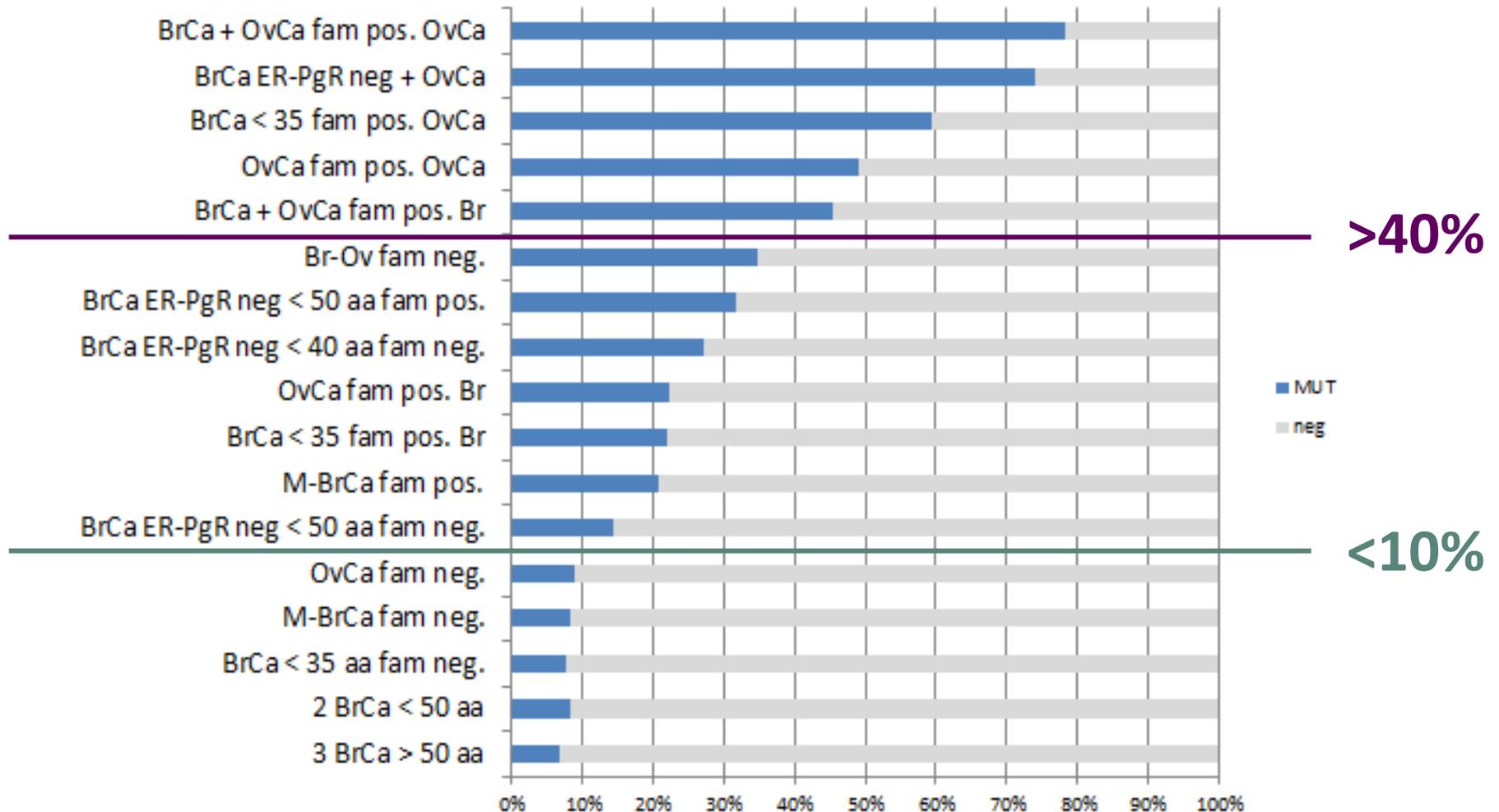
View Family History

IBIS Risk Evaluator v8.0b

# Probabilità di mutazione

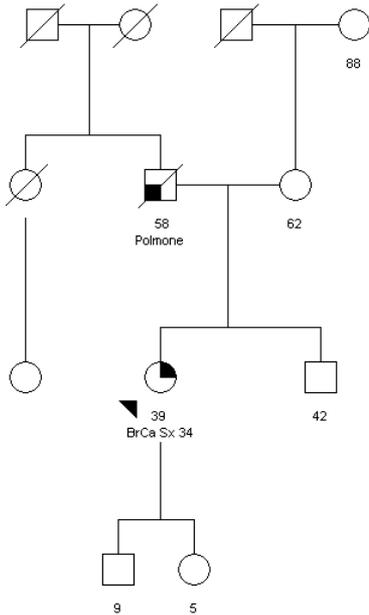


# Probabilità di mutazione



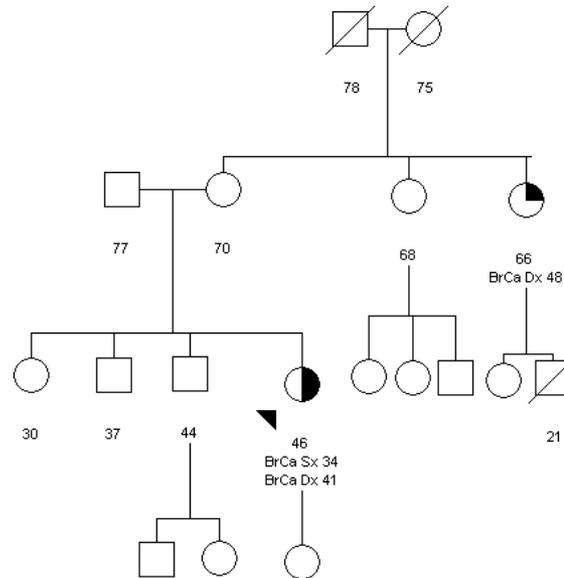
# Probabilità di mutazione

tumore della mammella giovanile ( $\leq 35$  aa)



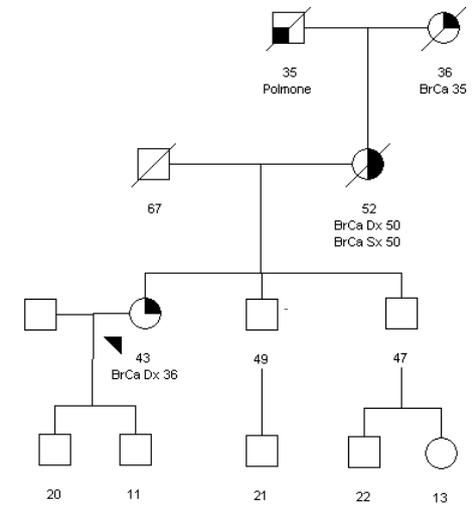
**~8-10%**

tumore della mammella triplo- negativo ( $\leq 50$  aa)



**~15-20%**

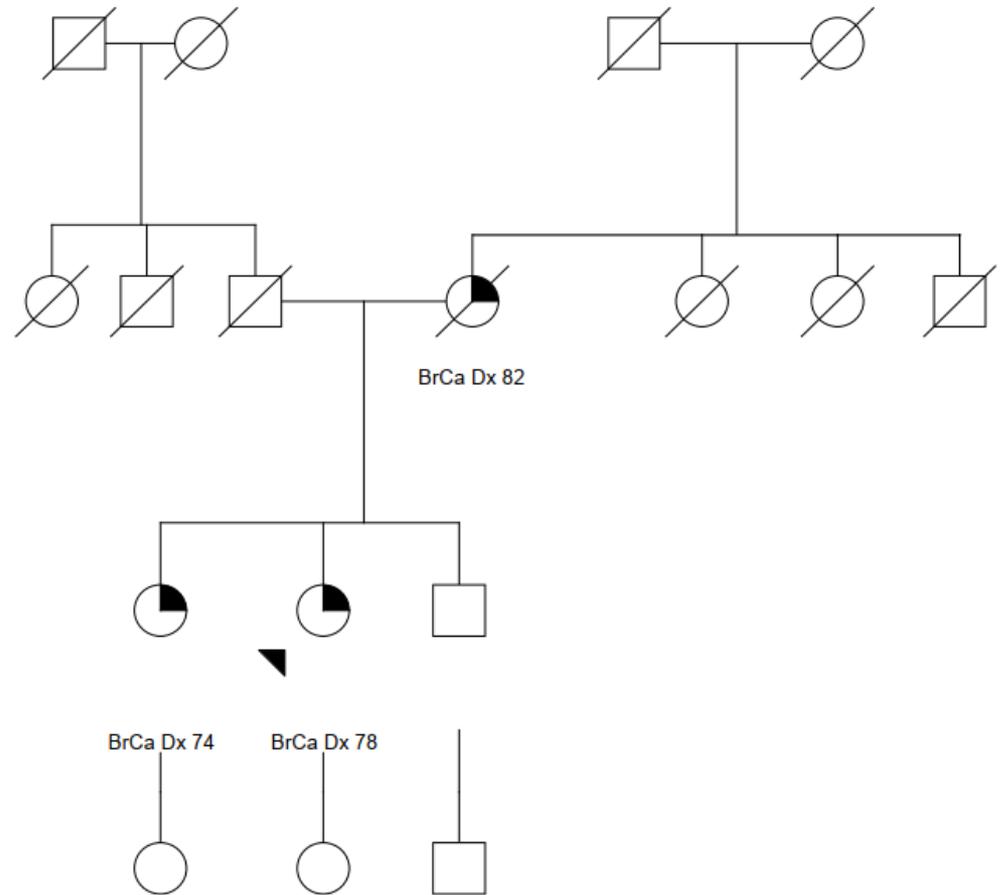
tumore familiare della mammella con caso giovanile e bilaterale



**~20-30%**

# Probabilità di mutazione

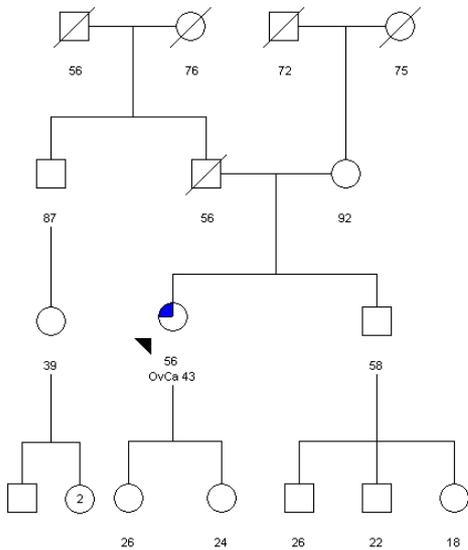
3 o più casi di tumore della mammella > 50 aa



**~7%**

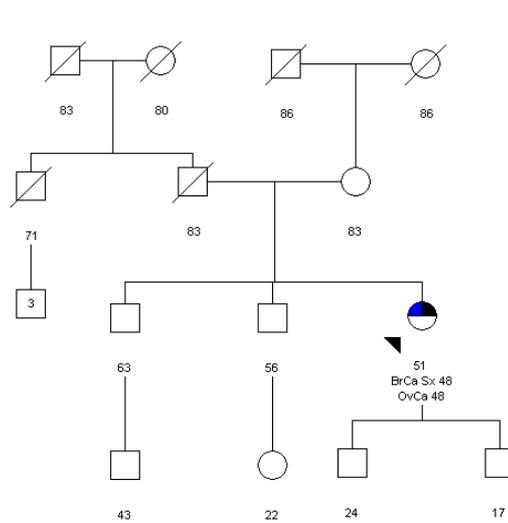
# Probabilità di mutazione

tumore epiteliale di alto grado dell'ovaio



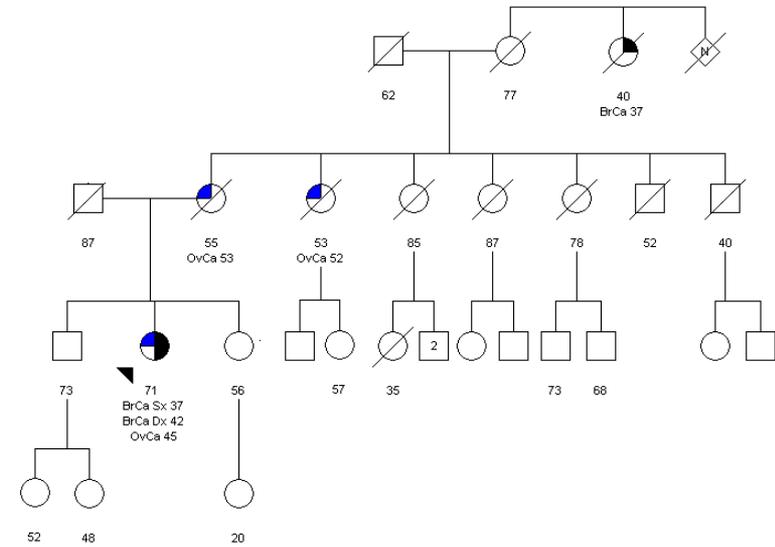
**~7-10%**

tumore della mammella e dell'ovaio



**~30-40%**

tumore familiare della mammella e dell'ovaio

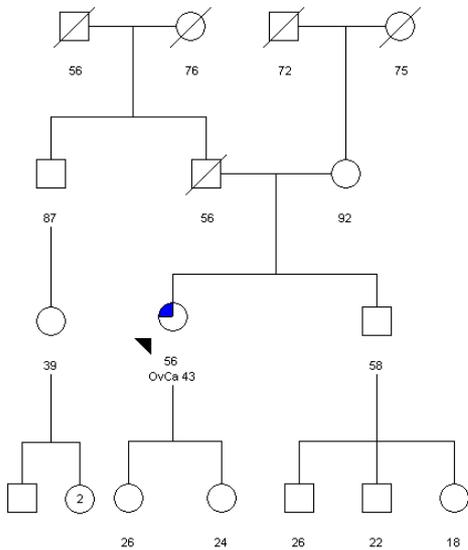


**~80%**

# Probabilità di mutazione

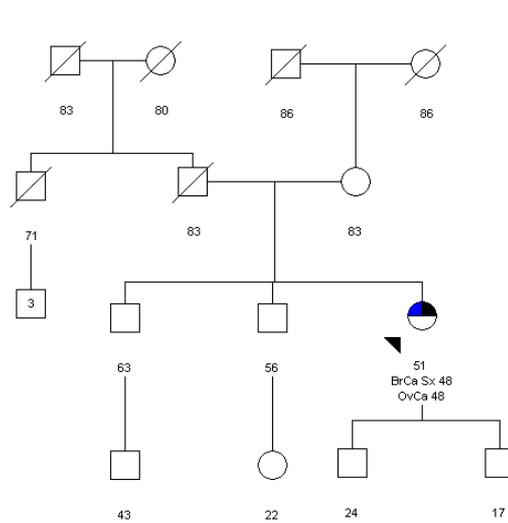
## Tabelle probabilità

tumore epiteliale  
di alto grado dell'ovaio



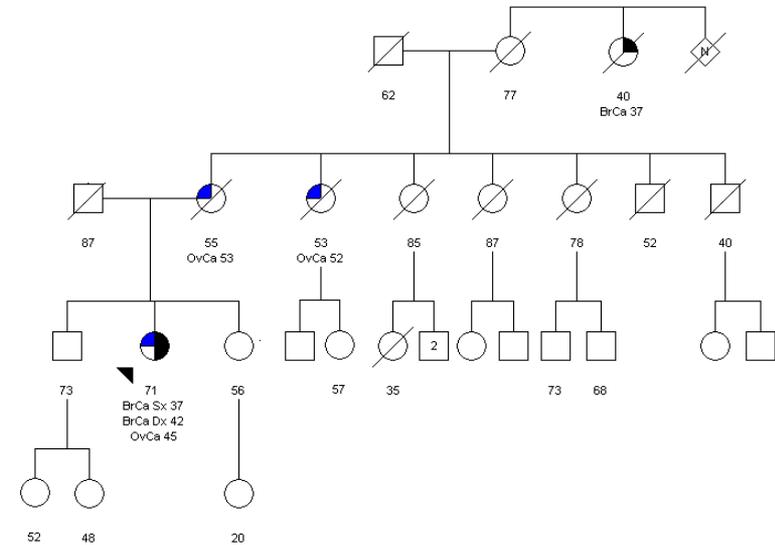
**~7-10%**

tumore della mammella  
e dell'ovaio



**~30-40%**

tumore familiare della  
mammella e dell'ovaio



**~80%**

# Tabelle probabilità

	<b>tot</b>	<b>mut BRCA</b>	<b>%</b>
<b>Donne con BrCa ≤ 35 aa</b>	<b>421</b>	<b>82</b>	<b>19%</b>
fam neg.	157	12	8%
fam pos. BrCa	232	51	22%
fam pos. OvCa	32	19	59%

<b>Donne con BrCa &gt; 35 aa familiarità positiva per BrCa</b>	<b>1045</b>	<b>106</b>	<b>10%</b>
2 BrCa ≤ 50 aa	144	12	8%
3 BrCa > 50 aa	60	4	7%
BrCa ≤ 50 in fam.	790	69	9%
BrCa ≤ 35 in fam.	148	30	20%

<b>Donne con BrCa &gt; 35 aa familiarità positiva per OvCa</b>	<b>179</b>	<b>65</b>	<b>36%</b>
--	------------	-----------	------------

# Probabilità di mutazione

	<b>tot</b>	<b>mut BRCA</b>	<b>%</b>
	<b>820</b>	<b>196</b>	<b>24%</b>
<b>Donne con BrCa + OvCa</b>	<b>139</b>	<b>69</b>	<b>50%</b>
fam neg.	50	18	36%
fam pos. BrCa	56	25	45%
fam pos. OvCa	33	26	79%
<b>Donne con OvCa</b>	<b>681</b>	<b>127</b>	<b>19%</b>
fam neg.	372	32	9%
fam pos. BrCa	207	46	22%
fam pos. OvCa	102	49	48%

# Preparare al risultato

**MUT**

(variante classe 4-5)

**VUS**

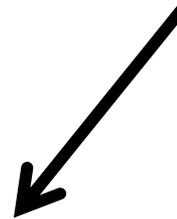
(variante classe 3)

**WT**



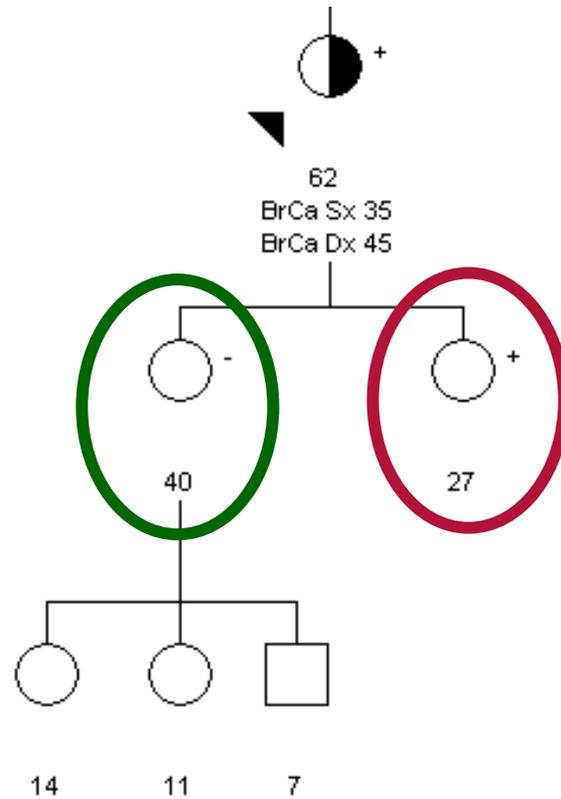
Alto rischio

Basso rischio



**consulenza genetica**

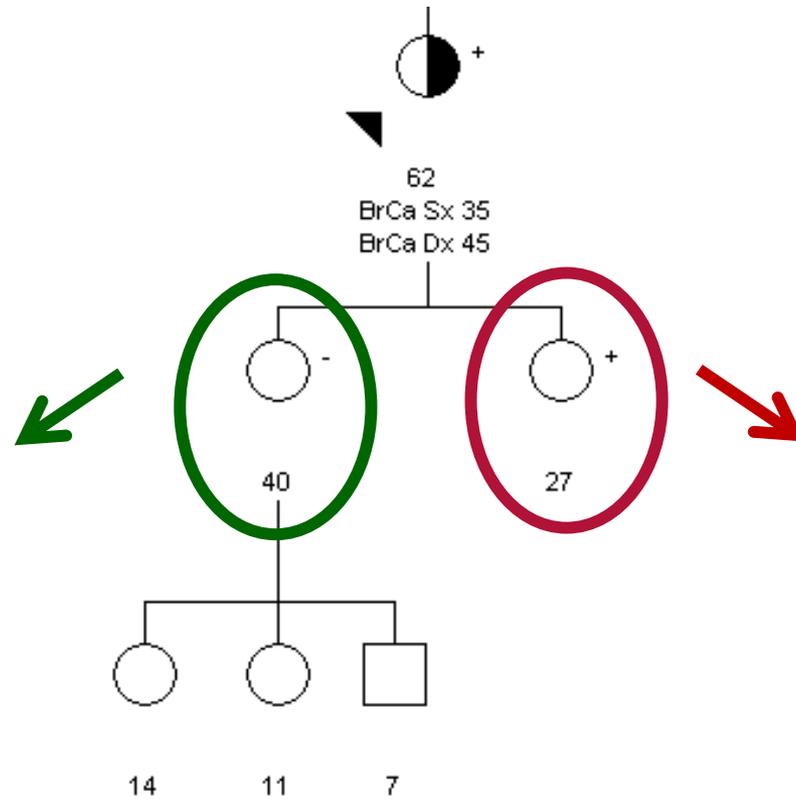
# La consulenza pre-test (familiare)



Probabilità di trasmissione **50%**

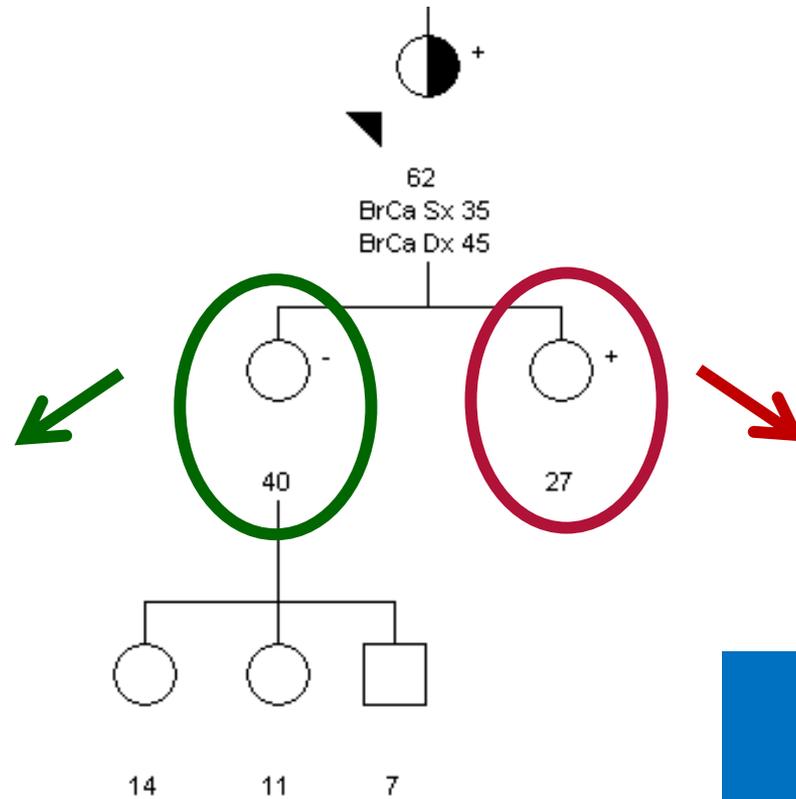


# La consulenza pre-test (familiare)



**Preparare** al risultato  
e alle sue conseguenze

# La consulenza pre-test (familiare)



Nota  
informativa

**Preparare** al risultato  
e alla sue conseguenze