



CONSENSO INFORMATO

# SENOCHECK

MEDICO / CENTRO INVIANTE

## PAZIENTE

Nome: .....

Cognome: .....

 Data di nascita: GG / MM / AAAA   /   /    

Codice Fiscale: .....

Via: .....

Città: .....

CAP: .....

Telefono: .....

Email: .....

Firmando questo modulo, dichiaro di aver letto e compreso il consenso informato. Dichiaro di aver avuto l'opportunità di porre al mio medico le domande relative al test, ricevendo risposte soddisfacenti. Sono altresì a conoscenza della possibilità di visitare il sito web [www.istitutovarelli.it](http://www.istitutovarelli.it) per ottenere maggiori informazioni relative agli ultimi aggiornamenti normativi e alle informazioni tecniche o mediche inerenti il test. Sono consapevole che le informazioni contenute sul sito web non sostituiscono una consulenza medica, una diagnosi o un trattamento.

Dichiaro inoltre di aver ricevuto tutte le informazioni previste ai sensi dell'art. 13 del regolamento UE n. 2016/679 (GDPR) e, ai sensi dell'art. 7 e ss. del Regolamento (UE) 2016/679 presto il mio consenso al trattamento dei dati personali per l'espletamento del servizio richiesto.

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

Firma \_\_\_\_\_

## MEDICO

Nome: .....

Cognome: .....

Telefono: .....

Email: .....

Confermo di aver informato la paziente sui dettagli del test, sulle sue capacità ed i suoi limiti e che ha dato il suo consenso all'esecuzione dell'esame.

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

Firma \_\_\_\_\_

## TEST

Data Raccolta Campione (2 provette cell free DNA)

**GG**   / **MM**   / **AAAA**    

Tipologia di Campione

 **Sangue**  **Saliva**  **Tessuto**

Tipologia di Analisi (scegliere un'opzione):

 **1) BRCA1e BRCA2 (18.35.10)**
 **2) BRCA1 e BRCA2 + MLPA per CNV (18.35.20)**
 **3) BRCA1 e BRCA2 + 19 GENI (DX1627)**

(BRCA1, BRCA2, CHEK2, PALB2, BRIP1, TP53, PTEN, STK11, CDH1, ATM, BARD1, MLH1, MRE11A, MSH2, MSH6, MUTYH, NBN, PMS1, PMS2, RAD50, RAD51C)

 **4) BRCA1 e BRCA2 su TESSUTO TUMORALE + SANGUE PERIFERICO (18.35.40)**

(Altissima sensibilità e specificità garantita dall'analisi abbinata al confronto diretto tra tessuto normale e tessuto tumorale)



## ANAMNESI PAZIENTE

Cancro:

Nessun caso personale di cancro

Cancro al seno

Età della diagnosi: .....

Bilaterale

Sì  No

Tipologia di cancro al seno

- LCIS  
 DCIS  
 Lobulare invasivo  
 Duttale invasivo  
 Altro  
 Sconosciuto

Stato ormonale

- ER+  
 PR+  
 HER2+  
 ER-  
 PR-  
 HER2-

Seconda diagnosi di cancro al seno

Età della diagnosi: .....

Cancro alle ovaie

Età della diagnosi: .....

Tipologia di cancro alle ovaie

- Sieroso  LMP / Borderline  
 A cellule chiare  Endometrioide  
 Mucinoso  Altro / Sconosciuto

Cancro al pancreas

Età della diagnosi: .....

Melanoma

Età della diagnosi: .....

Diagnosi altra tipologia di tumore

Età della diagnosi: .....

Tipologia di tumore: .....

## ALTRO

Trapianto di cellule staminali o midollo

Trasfusione di sangue

Data Ultima Trasfusione

GG MM AAAA  
 /  /

Altre informazioni cliniche rilevanti ai fini dell'anamnesi



### CASI DI CANCRO IN FAMIGLIA

Cancro:

**Nessun caso di cancro in famiglia**

**Familiarità con mutazioni BRCA 1/2 in famiglia**

Nome della mutazione:

*Se possibile fornire una copia del referto del laboratorio.*

**Altro caso di familiarità al cancro**

Relazione	Materna	Paterna	Familiarità con il cancro	Mutazione	Età della diagnosi
.....	<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"/>	.....	.....	.....

### INFORMATIVA AL PAZIENTE

La maggior parte dei tumori sono sporadici, cioè insorgono senza che il soggetto abbia una particolare storia familiare per tale patologia. Vi è tuttavia una minoranza di casi in cui esiste una predisposizione genetica, dovuta alla presenza di mutazioni trasmissibili in geni specifici (tumori ereditari), che conferisce all'individuo che ne è portatore un rischio di sviluppare la malattia superiore a quello della popolazione generale.

Il tumore mammario è la neoplasia più frequente nella donna ed è sporadico nella maggior parte dei casi. Si calcola, però, che sia presente una predisposizione ereditaria nel 5-10% dei casi, in parte riconducibile a mutazioni in due geni: BRCA1 e BRCA2.

I geni BRCA1 e BRCA2 sono geni oncosoppressori, contengono informazioni per la sintesi di due proteine coinvolte nel mantenimento dell'integrità del genoma e, in particolare, nei fenomeni di riparazione del DNA in seguito a danni o rotture.

Il meccanismo di trasmissione è autosomico dominante a penetranza incompleta (ovvero, non tutti i soggetti portatori di mutazione sviluppano la malattia).

Un individuo (maschio o femmina) portatore di una mutazione ha la probabilità del 50% (1 su 2) di trasmettere la mutazione (non la malattia) ai figli, indipendentemente dal sesso.

Mutazioni nei due geni determinano un rischio incrementato di tumore mammario e ovarico nella donna; più nel dettaglio, tale rischio è pari circa al 50-60% per il tumore mammario (per mutazioni nei geni BRCA 1 e 2) e del 20-40% per il tumore ovarico, per mutazioni rispettivamente nel gene BRCA2 e nel gene BRCA1.



## CONSENSO INFORMATO

L'analisi genetica dei geni BRCA1 e BRCA2(CHEK2, PALB2, BRIP1, TP53, PTEN, STK11, CDH1, ATM, BARD1, MLH1, MRE11A, MSH2, MSH6, MUTYH, NBN, PMS1, PMS2, RAD50, RAD51C solo per l'analisi numero 3) viene eseguita nei casi in cui la storia clinica del paziente o la storia familiare siano suggestive della presenza di una specifica patologia/predisposizione genetica, e pertanto di un rischio superiore a quello della popolazione generale.

Può essere eseguita sia allo scopo di confermare un sospetto clinico in un individuo già affetto, sia per identificare eventuali familiari a rischio in modo da adottare le eventuali misure preventive e/o terapeutiche disponibili allo stato attuale delle conoscenze. Si sottolinea che non tutti i geni responsabili del carcinoma della mammella e ovaio sono attualmente noti. Pertanto, la mancata identificazione di una mutazione nei geni esaminati non significa necessariamente assenza di predisposizione per tali neoplasie. Il materiale prelevato verrà conservato limitatamente all'esecuzione dell'indagine. L'analisi viene normalmente eseguita su un campione di DNA genomico purificato da un prelievo di sangue periferico, operando inizialmente una reazione enzimatica di amplificazione del DNA, conosciuta come Polymerase Chain Reaction (PCR). Successivamente i prodotti di PCR così ottenuti vengono sottoposti a sequenziamento massivo con protocollo Next Generation Sequencing (NGS). Il test permette di individuare variazioni della sequenza del DNA (singoli cambiamenti nucleotidici, delezioni/inserzioni di poche paia di basi) che rappresentano circa il 90% delle varianti patogenetiche BRCA. A completamento, nei campioni che con esito negativo e previa richiesta dello specialista, può essere eseguita la ricerca di riarrangiamenti genici più ampi (es. delezioni o duplicazioni di uno o più esoni), che costituiscono una frazione variabile da popolazione a popolazione delle varianti patogenetiche BRCA germinali, complessivamente pari a circa il 10%, mediante metodica Multiplex Ligation Probe dependent Amplification (MLPA—Analisi numero 2) Il test BRCA può essere eseguito anche su tessuto tumorale (identificazione di mutazioni somatiche). Per verificare se la variante è presente in tutte le cellule dell'organismo (e quindi è ereditario), occorre analizzare anche un tessuto sano, quale il sangue (Analisi numero 4). Possibili risultati del test genetico: **POSITIVO:** Il test genetico ha identificato mutazioni chiaramente patogenetiche (cioè associate al tumore) nei geni indagati, a cui consegue un aumentato rischio di recidiva/insorgenza di tumori rispetto alla popolazione generale. **NEGATIVO:** il test non ha rilevato alterazioni nei geni analizzati. Ciò può essere dovuto alla presenza di mutazioni in altri geni oppure a mutazioni in regioni non indagabili con le attuali tecniche diagnostiche. **NON CONCLUSIVO:** Il test genetico ha identificato una variante di incerto significato biologico. Può succedere che l'analisi genetica dimostri la presenza di un cambiamento del DNA il cui effetto biologico è incerto o sconosciuto. Si tratta ad esempio di mutazioni missenso, silenti o introniche per le quali non è possibile confermare o escludere la perdita di funzione del gene e/o della corrispondente proteina, in quanto non sono disponibili dati sperimentali o genetico epidemiologici.

## ACCETTAZIONE / CONSENSO:

- SI  NO Desidero essere informato/a sui risultati del test.
- .....
- SI  NO Il mio medico ha stabilito che sono un/a candidato/a idoneo/a per questo test e che sarà lui/lei a ricevere i risultati di questo test e a effettuare un'appropriata valutazione medica dei risultati e/o a raccomandare ulteriori indagini.
- .....
- SI  NO Desidero che i risultati dell'analisi genetica siano utilizzati per eventuali analisi genetiche su altri membri a rischio della mia famiglia.
- .....
- SI  NO Voglio che il materiale biologico venga conservato oltre l'emissione del referto e utilizzato per scopi di ricerca.
- .....
- SI  NO Autorizzo il trattamento dei miei dati personali in base all'art.13 del D.Lgs 196/2003, al REG. UE 679/2016 e all'art. 13 GDPR 679/16.
- .....
- SI  NO Mi impegno a comunicare un eventuale cambiamento di opinione in merito a quanto dichiarato.

Data

\_\_\_\_\_/\_\_\_\_\_/\_\_\_\_\_

 Nome e Cognome  
in stampatello

\_\_\_\_\_

Firma \_\_\_\_\_