

DELIBERAZIONE DEL DIRETTORE GENERALE F.F.

Deliberazione n.ro	Data di Adozione
0002370	14/11/2024

OGGETTO: L.R. 30 maggio 2024, n.18 – art.1 – Presa d'atto del Protocollo Operativo Aziendale "Erogazione Test Genetici"



PROPOSTA DI DELIBERAZIONE DEL DIRETTORE GENERALE F.F. N.RO 20240002705 DEL 13/11/2024 COMPOSTA COMPLESSIVAMENTE DA 4 (quattro) PAGINE

DI 1 (uno) ALLEGATI SOGGETTI A PUBBLICAZIONE PER UN TOTALE DI 9 (nove) PAGINE

DI 0 (zero) ALLEGATI NON SOGGETTI A PUBBLICAZIONE PER UN TOTALE DI 0 (zero) PAGINE

DI 1 (uno) DOCUMENTI ISTRUTTORI NON ALLEGATI PER UN TOTALE DI 12 (dodici) PAGINE

Con la sottoscrizione in calce, i Direttori dichiarano di non versare in alcuna situazione di conflitto di interesse, anche potenziale, ex art. 6-bis, l. 241/90, artt. 6, 7 e 13, c. 3, D.P.R. 62/2013, vigente codice di comportamento aziendale e art. 1, c. 9, lett. e), l. 190/2012 – quest'ultimo come recepito, a livello aziendale, della vigente sezione Anticorruzione e Trasparenza del PIAO – tale da pregiudicare l'esercizio imparziale di funzioni e compiti attribuiti, in relazione al procedimento indicato in oggetto, così come di non trovarsi in alcuna delle condizioni di incompatibilità di cui all'art. 35-bis, D.L.gs. 165/2001.

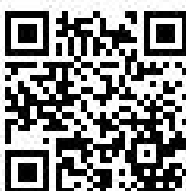

Parere del Direttore Amministrativo	Parere del Direttore Sanitario
 Firmato Digitalmente il 14/11/2024 15:36 Luigi FRUSCIO	 Firmato Digitalmente il 14/11/2024 15:55 Luigi ROSSI

Il Segretario	Il Direttore Generale F.F.
 Firmato Digitalmente il 14/11/2024 16:52 Raffaele IORIO	 Firmato Digitalmente il 14/11/2024 15:58 Luigi FRUSCIO

ATTESTAZIONE DI AVVENUTA PUBBLICAZIONE

Si attesta che il presente provvedimento viene pubblicato all'Albo pretorio *on-line* della ASL BA, ai sensi dell'art. 32, c. 1, l. 69/2009, per la durata di 30 giorni naturali, decorrenti dal **14/11/2024**

Unità Operativa Affari Generali
L'Addetto alla Pubblicazione
Firmato Digitalmente il 14/11/2024 17:32
Raffaele IORIO



L'originale del presente documento, redatto in formato elettronico e firmato digitalmente è conservato a cura dell'ente produttore secondo normativa vigente.

Ai sensi dell'art. 3bis c4-bis Dlgs 82/2005 e s.m.i., in assenza del domicilio digitale le amministrazioni possono predisporre le comunicazioni ai cittadini come documenti informatici sottoscritti con firma digitale o firma elettronica avanzata ed inviare ai cittadini stessi copia analogica di tali documenti sottoscritti con firma autografa sostituita a mezzo stampa predisposta secondo le disposizioni di cui all'articolo 3 del Dlgs 39/1993.

OGGETTO: L.R. 30 maggio 2024, n.18 – art.1 – Presa d’atto del Protocollo Operativo Aziendale “Erogazione Test Genetici”

IL DIRETTORE GENERALE F.F.

Vista la deliberazione del Direttore Generale F.F. n. 573 del 19/03/2024, con l’assistenza del Segretario, sulla base della istruttoria e della proposta formulata dal Dirigente Medico di Direzione Sanitaria e dalla Direttrice del Dipartimento Governo della Domanda e Offerta Sanitaria, che ne attestano la regolarità formale del procedimento ed il rispetto della legalità, considera e determina quanto segue.

PREMESSO CHE:

- con LEGGE REGIONALE 30 maggio 2024, n. 18, avente ad oggetto *“Sclerosi laterale amiotrofica (SLA). Misure obbligatorie per la precisazione della diagnosi attraverso test genetici e istituzione del registro delle malattie neurodegenerative”*, per meglio precisare la diagnosi di malattia per la Sclerosi laterale amiotrofica (SLA) è stata resa obbligatoria la prescrizione di test genetici;

ATTESO CHE:

- ai sensi del comma 3 dell’art.1 della summenzionata LEGGE REGIONALE, è stato stabilito che *“... il direttore del laboratorio di cui al comma 2 adotta, con il parere obbligatorio del direttore sanitario della Azienda sanitaria locale (ASL) di riferimento, un protocollo operativo con cui sono definite le modalità da utilizzare nello svolgimento del test genetico e tutto ciò che occorre per conseguire la piena attivazione del servizio senza ulteriori formalità, se non quelle di legge. ...”*

CONSIDERATO CHE:

- con nota prot. n. 79869/2024 del 13/11/2024, il Direttore U.O.C. Lab. Genetica Medica P.O. “Di Venere” ha inviato al Direttore Sanitario ASL BA il Protocollo Operativo “Erogazione Test Genetici” e che il Direttore Sanitario ASL BA, a margine della suddetta nota, ha espresso parere favorevole all’adozione formale del presente documento;

RITENUTO NECESSARIO PROCEDERE A:

- prendere atto di quanto statuito dalla Regione Puglia tanto con l’anzidetta L.R. n. 18/2024;
- per l’effetto, di prendere atto del Protocollo Operativo, allegato alla presente proposta di deliberazione quale parte integrante e sostanziale;
- trasmettere il presente provvedimento alla Regione Puglia Dipartimento Promozione della Salute e del Benessere Animale, per il necessario recepimento negli atti organizzativi regionali.

Acquisito il parere favorevole del Direttore Amministrativo e del Direttore Sanitario.

Per le motivazioni esposte in premessa, che qui si intendono integralmente acquisite e che formano parte essenziale e fondamentale del presente atto dispositivo.

DELIBERA

- di prendere atto di quanto statuito dalla Regione Puglia con LEGGE REGIONALE 30 maggio 2024, n. 18, e - per effetto di quanto previsto dall'art.1 della predetta Legge - del Protocollo Operativo "Erogazione Test Genetici", trasmesso dal Direttore U.O.C. Lab. Genetica Medica P.O. "Di Venere" alla Direzione Sanitaria (nota prot. 79869/2024) ed allegato alla presente proposta di deliberazione quale parte integrante e sostanziale;
- di trasmettere il presente provvedimento, per opportuna conoscenza e per gli adempimenti di competenza, alla U.O.C. Lab. Genetica Medica P.O. "Di Venere", alla U.O.S.A.V.S. Centro Territoriale Malattie Rare, alle Direzioni dei Dipartimenti Aziendali della ASL BA, alle Direzioni di Area di Gestione, alle Direzioni Mediche ed Amministrative dei Presidi Ospedalieri, alle Direzioni dei Distretti Socio-Sanitari, alla U.O. Controllo di Gestione, alla U.O. Statistica ed Epidemiologia;
- di notificare il seguente provvedimento alla Regione Puglia, Dipartimento Promozione della Salute e del Benessere Animale ed al Comitato Regionale Malattie Rare (COREMAR) – ARESS Regione Puglia;
- di demandare all'U.R.P. la pubblicazione del presente provvedimento sulla sezione Amministrazione Trasparente – sottosezione Disposizioni generali/Atti generali, presente sul sito web aziendale, ai sensi dell'art.12, d.lgs. 33/2013;
- di dare atto che tutti i firmatari del presente atto attestano di non versare in alcuna situazione di conflitto di interesse, anche potenziale, ex art. 6-bis, l. 241/90, artt. 6, 7 e 13, c. 3, D.P.R. 62/2013, ai sensi del vigente codice di comportamento aziendale e art. 1, c. 9, lett. e), l. 190/2012 – quest'ultimo come recepito, a livello aziendale, dalla Sezione Anticorruzione e Trasparenza del vigente PIAO - tale da pregiudicare l'esercizio imparziale di funzioni e compiti attribuiti, in relazione al procedimento indicato in oggetto, così come di non trovarsi in alcuna delle condizioni di incompatibilità di cui all'art. 35-bis, D.lgs. 165/2001.



Azienda Sanitaria Locale BARI

Dipartimento per la Gestione del Rischio

Riproduttivo e la Gravidanza a rischio

UOC Laboratorio Genetica medica

Direttore Dr. Mattia Gentile



Legge Regionale n. 18 – 30/05/2024



Sclerosi laterale amiotrofica (SLA). Misure obbligatorie per la precisazione della diagnosi attraverso test genetici e istituzione del registro delle malattie neurodegenerative

Protocollo Operativo Erogazione Test Genetici

Soggetti Supervisor

- Associazione Pazienti e Famiglie SLA
- Comitato Regionale Malattie Rare (COREMAR) – ARESS Regione Puglia

Premessa

La **sclerosi laterale amiotrofica (SLA)** è una malattia neurodegenerativa che porta ad una degenerazione dei motoneuroni e causa una paralisi totale. L'incidenza è di circa 1.5-2 casi ogni 100.000 abitanti all'anno. In Italia si stimano almeno 3.500 malati e 1.000 nuovi casi ogni anno. La Puglia ha 3.907.683 residenti (fonte dati ISTAT 2022), per cui ogni anno sono attesi circa 80 nuovi casi di SLA.

Pur non essendovi ad oggi cure definitive, il miglioramento delle terapie di supporto ha significativamente aumentato la attesa di vita, per cui è una stima attendibile quella di una prevalenza di circa 8-10 casi di SLA ogni 100.000 abitanti, che, nella nostra Regione, porta ad un numero totale sino a circa 400 malati di SLA.

Nonostante gli sforzi degli ultimi decenni, attualmente non esiste una terapia risolutiva per la SLA e la presa in carico dei pazienti si focalizza sull'attenuazione dei sintomi e sulle cure palliative. In termini generali, sino al 2024 l'unico farmaco approvato per il trattamento della SLA in Italia era il riluzolo, che permette di ritardare l'uso della ventilazione assistita e di estendere lievemente la sopravvivenza dei pazienti.

Genetica della SLA

Una chiara causa genetica è identificabile solo nel 10-15% dei casi di SLA. Sino a pochi anni fa tale identificazione, pur importante per la definizione di un rischio familiare e/o riproduttivo, NON aveva carattere di priorità/urgenza non essendovi alcuna relazione specifica con il trattamento.

Negli ultimi anni vi sono state novità importanti. Non è scopo di tale protocollo operativo entrare nei dettagli della patogenesi e dei diversi approcci sperimentali e studi in corso per la SLA. Per tale proposito vi sono ottimi lavori riassuntivi.¹

via Ospedale Di Venere – 70131 BARI - Italy

DIREZIONE 080/5845002 – SEGRETERIA/ACCETTAZIONE 080/5845005

mattia.gentile@asl.bari.it – Segreteria: po-divenere.genetica.medica@asl.bari.it



Azienda Sanitaria Locale BARI

Dipartimento per la Gestione del Rischio

Riproduttivo e la Gravidanza a rischio

UOC Laboratorio Genetica medica

Direttore Dr. Mattia Gentile



ASL Bari

PugliaSalute

La FDA nel 2023 e, più di recente, il 30 Maggio 2024 La Commissione Europea (CE) hanno concesso l'autorizzazione all'immissione in commercio del farmaco tofersen (nome commerciale Qalsody) per il trattamento di pazienti adulti affetti da SLA associata a mutazione del gene *SOD1* (*SOD1*-SLA). Tofersen è il primo trattamento specificamente mirato a una causa genetica della SLA ad essere stato approvato nell'Unione Europea.

Il trattamento si basa sull'utilizzo di nucleotidi antisenso (ASO). Gli ASO sono acidi nucleici corti a singolo filamento che legano specificamente l'mRNA per alterare l'elaborazione o indurre la degradazione tramite RNasi H. Gli ASO degradano l'mRNA tramite RNasi H1 sia nel citoplasma che nel nucleo, riducendo la sintesi proteica e avendo un impatto benefico sulle malattie neurodegenerative.

Gli studi di fase hanno confermato la sicurezza di impiego e, successivamente, di efficacia del tofersen. Gli ASO mirati a *SOD1* e *C9orf72* nella SLA hanno mostrato efficacia nel ridurre i livelli di mRNA e proteine.

Purtroppo, solo una parte delle forme genetiche di SLA presenta mutazioni nel gene *SOD1*, per cui nel complesso i pazienti che potrebbero essere sottoposti alla terapia con mutazioni per *SOD1* sono il 12-15% dei casi familiari (familiari 10% del totale, per cui in assoluto l'1% dei casi) e l'1-2% dei casi sporadici per un totale che si colloca al 2-3%.² In Puglia si tratterebbe nel complesso di 10-12 pazienti, un numero esiguo la cui identificazione, tuttavia, si rivela di estrema importanza.

A ciò va aggiunta la necessità di identificazione dei pazienti con mutazioni di *C9orf72* per i quali sono in corso trials clinici accessibili anche nel nostro paese.

Legge Regionale e Studio genetico dei pazienti SLA

Sebbene i test genetici siano in linea di principio accessibili alle persone affette da SLA in Italia, in termini pratici esistono diverse barriere per l'analisi genetica molecolare:

- 1) fino a poco tempo fa, i test genetici erano sostanzialmente limitati alla SLA familiare. Inoltre, le linee guida nazionali per la diagnosi e il trattamento della SLA non avevano ancora approvato i test genetici per la SLA sporadica. Solo con l'introduzione del tofersen, i test genetici per la SLA sono stati gradualmente introdotti nella pratica clinica, ma non sono ancora stati universalmente stabiliti;
- 2) Il processo di riferimento dai centri SLA ai consulenti genetici pone una barriera amministrativa o logistica per alcuni pazienti e le loro famiglie;
- 3) Gli appuntamenti con i consulenti genetici sono limitati e possono tradursi in liste di attesa fino a diversi mesi.

Per abbassare le barriere all'ingresso nell'indagine genetica, in alcuni paesi è stato introdotto un programma di screening delle mutazioni come corsia preferenziale per i test genetici. Ad esempio negli 11 centri SLA specializzati in Germania, il programma di screening genetico è stato aggiunto

via Ospedale Di Venere – 70131 BARI - Italy

DIREZIONE 080/5845002 – SEGRETERIA/ACCETTAZIONE 080/5845005

mattia.gentile@asl.bari.it – Segreteria: po-divenere.genetica.medica@asl.bari.it



Azienda Sanitaria Locale BARI

Dipartimento per la Gestione del Rischio

Riproduttivo e la Gravidanza a rischio

UOC Laboratorio Genetica medica

Direttore Dr. Mattia Gentile



allo standard di cura dei test genetici e della consulenza. Il programma comprende l'indagine genetica di *SOD1*, *FUS*, *C9orf72* e *TARDBP* e una gestione delle informazioni genetiche incentrata sul paziente.³ La Legge della Regione Puglia mira ad allineare il contesto regionale a tali percorsi.

3

Fasi del Protocollo

1. Soggetti con indicazioni elettive all'esame

- Pazienti affetti o con sospetto clinico di SLA ovvero in fase di diagnosi differenziale con altre patologie neurodegenerative;
- Familiari di soggetti affetti e con varianti genetiche previo counselling psicologico.

2. Modalità di accesso

Per tutti i pazienti segnalati sarà assicurata priorità di accesso per Consulenza Genetica specifica per SLA. Si predispone specifico consenso informato validato dalla UOS Privacy della ASL Bari.

Le informazioni genetiche potrebbero essere percepite come psicologicamente gravose e possono portare a un sottogruppo di pazienti che decidono di non sottoporsi ai test genetici. Pertanto, ai pazienti in consulenza verranno offerte due opzioni di informazioni genetiche:

- 1) notifica di tutti i risultati dell'analisi genetica;
- 2) notifica selezionata di risultati genetici rilevanti per il trattamento con tofersen o altri trials clinici in corso. Pertanto, ai pazienti verranno segnalate varianti genetiche (probabili) patogenetiche nel gene *SOD1* e varianti di significato sconosciuto (VUS) poiché tali informazioni possono essere rilevanti per la transizione al trattamento con tofersen.

In casi selezionati e in fase di ricovero ovvero con problematiche logistiche di diversa natura che possano rendere problematico un rapido accesso alla struttura UOC Laboratorio di Genetica Medica della ASL Bari sarà comunque assicurato l'immediato avvio del test molecolare, limitando le informazioni solo ai geni *SOD1* e *C9orf72*. Tale modalità è finalizzata a garantire il più rapido accesso alla cura. In ogni caso sarà raccolto sempre specifico consenso informato dallo specialista di riferimento del paziente.

Per le restanti informazioni del test molecolare sarà imprescindibile un percorso specifico di consulenza genetica.

In particolare, sarà proposta anche come rilevante la informazione sui geni *FUS* e *TARDBP*.

via Ospedale Di Venere – 70131 BARI - Italy

DIREZIONE 080/5845002 – SEGRETERIA/ACCETTAZIONE 080/5845005

mattia.gentile@asl.bari.it – Segreteria: po-divenere.genetica.medica@asl.bari.it



Azienda Sanitaria Locale BARI

Dipartimento per la Gestione del Rischio

Riproduttivo e la Gravidanza a rischio

UOC Laboratorio Genetica medica

Direttore Dr. Mattia Gentile



ASL Bari

PugliaSalute

3. Modalità tecniche di esecuzione del test molecolare

La analisi dei campioni avviene su pipeline automatizzata con estrazione automatizzata del DNA, preparazione delle librerie genomiche dei campioni e sequenziamento su apparecchiature ad alta processività, capaci di produrre fino a 3 miliardi di reads per corsa. Completata la prima fase analitica, le sequenze vengono allineate su un genoma di riferimento per individuare dove ci sono delle varianti. Vi sono specifici software per annotare le varianti. Sino a questo punto siamo in un ambito di procedure automatizzate.

Da qui in poi entrano in gioco le valutazioni dell'operatore. Si procederà con un *Variant Filtering*, cioè una sorta di filtraggio delle varianti che consenta di escludere quelle silenti, che non cambiano l'aminoacido, le varianti polimorfiche, presenti nella popolazione con alta frequenza, quelle che sono classificate dai principali database come benigne o potenzialmente benigne.

L'ultimo step è, in alcuni casi, la validazione della variante con Sanger e la segregazione familiare per confermare l'eventuale ruolo patogenetico della mutazione. La analisi genetica dei pazienti sarà condotta con metodologia di sequenziamento esomico. Infatti, come dimostrano recenti studi tale approccio aumenta sensibilmente la identificazione di mutazioni geniche nella SLA, con oltre 60 geni oggi riconosciuti ed una percentuale di forme genetiche che sale sino al 25-30%.²

Per quanto relativo a C9orf72 trattasi di una espansione di triplette che richiede specifica metodologia analitica in corso di acquisizione.

Saranno come già sopra dette investigate e proposte in maniera prioritaria le informazioni sui geni *SOD1*, *FUS*, *C9orf72* e *TARDBP*.

4. Gestione dei campioni positivi

In caso di evidenza di variante di possibile significato patogenetico e, quindi, responsabile delle problematiche cliniche presenti nel paziente, il paziente e/o la famiglia saranno sottoposti a consulenza genetica post-test. Fare una diagnosi corretta consente di:

- a) laddove possibile avviare la gestione del paziente in termini di terapia (farmaco/trial clinico);
- b) definire il rischio riproduttivo e quindi la eventuale ricorrenza della condizione in ambito familiare.

via Ospedale Di Venere – 70131 BARI - Italy

DIREZIONE 080/5845002 – SEGRETERIA/ACCETTAZIONE 080/5845005

mattia.gentile@asl.bari.it – Segreteria: po-divenere.genetica.medica@asl.bari.it



Azienda Sanitaria Locale BARI

Dipartimento per la Gestione del Rischio

Riproduttivo e la Gravidanza a rischio

UOC Laboratorio Genetica medica

Direttore Dr. Mattia Gentile



ASL Bari

PugliaSalute

5. Presa in carico

Sulla base della condizione identificata, si stabilirà raccordo con il Centro Territoriale Malattie Rare Aziendale, per il coordinamento della presa in carico assistenziale del paziente, da parte sia dei Centri di Riferimento della Rete Malattie Rare riconosciuti dalla Regione Puglia, sia da parte del Distretto Socio Sanitario di residenza.

Laddove non vi siano Centri regionali identificati, si valuterà il ricorso a Centri extra-regionali per il tramite degli Sportelli delle malattie rare presenti nelle diverse ASL della Regione Puglia.

Si allega:

1. Scheda Consenso Informato

Referenze

1. Al-Khayri JM, Ravindran M, Banadka A, et al. Amyotrophic Lateral Sclerosis: Insights and New Prospects in Disease Pathophysiology, Biomarkers and Therapies. *Pharmaceuticals (Basel)*. 2024;17(10):1391. Published 2024 Oct 18. doi:10.3390/ph17101391
2. Meyer T, Schumann P, Grehl T, et al. SOD1 gene screening in ALS - frequency of mutations, patients' attitudes to genetic information and transition to tofersen treatment in a multi-center program. *Amyotroph Lateral Scler Frontotemporal Degener*. Published online September 13, 2024. doi:10.1080/21678421.2024.2401131
3. Moriyama H, Yokota T. Recent Progress of Antisense Oligonucleotide Therapy for Superoxide-Dismutase-1-Mutated Amyotrophic Lateral Sclerosis: Focus on Tofersen. *Genes (Basel)*. 2024;15(10):1342. Published 2024 Oct 20. doi:10.3390/genes15101342

via Ospedale Di Venere – 70131 BARI - Italy

DIREZIONE 080/5845002 – SEGRETERIA/ACCETTAZIONE 080/5845005

mattia.gentile@asl.bari.it – Segreteria: po-divenere.genetica.medica@asl.bari.it



Azienda Sanitaria Locale BARI

Dipartimento per la Gestione del Rischio
Riproduttivo e la Gravidanza a rischio

UOC Laboratorio Genetica medica

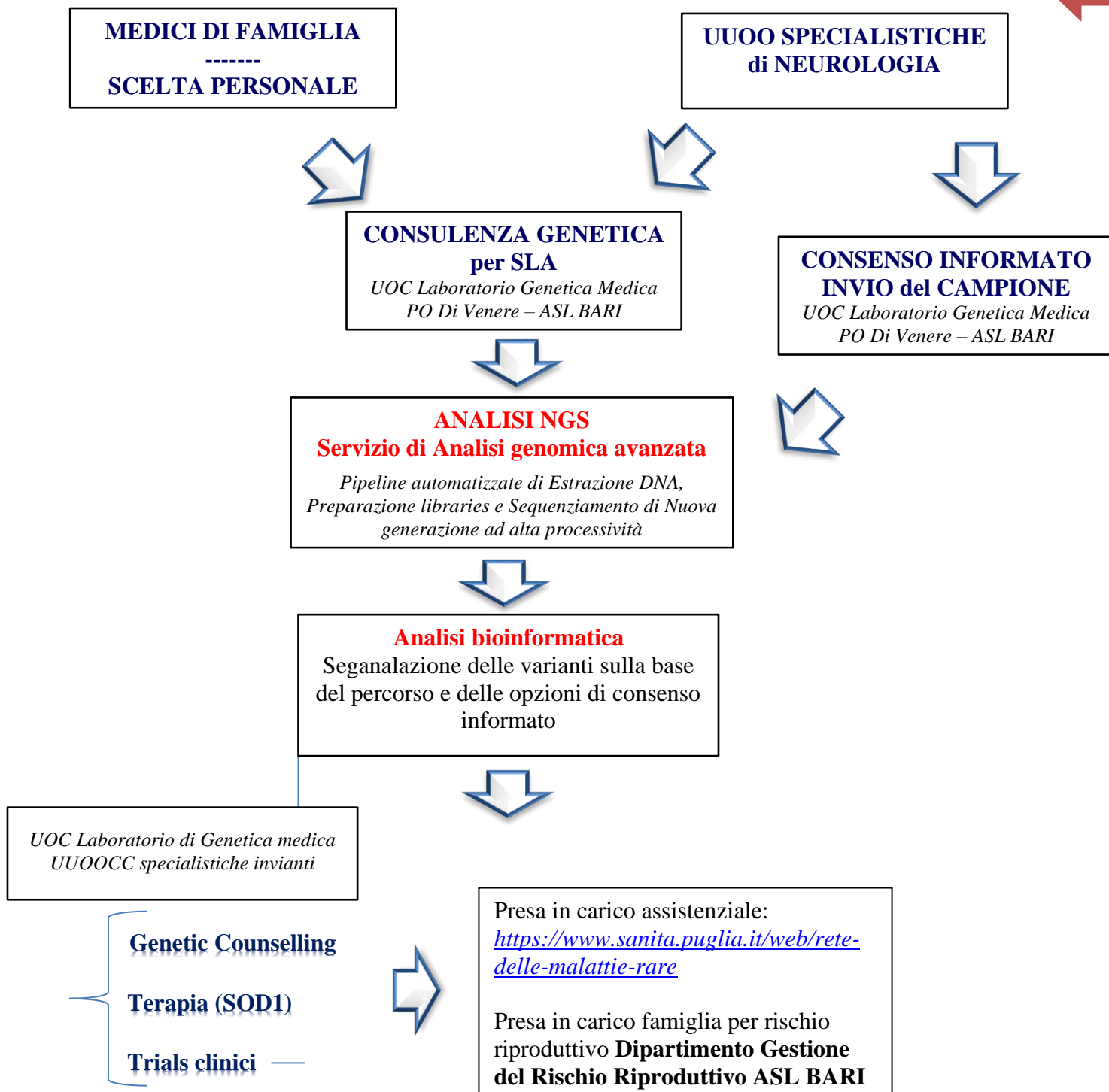
Direttore Dr. Mattia Gentile



ASL Bari

PugliaSalute

Diagramma di flusso



via Ospedale Di Venere – 70131 BARI - Italy

DIREZIONE 080/5845002 – SEGRETERIA/ACCETTAZIONE 080/5845005

mattia.gentile@asl.bari.it – Segreteria: po-divenere.genetica.medica@asl.bari.it



Azienda Sanitaria Locale BARI

Dipartimento per la Gestione del Rischio

Riproduttivo e la Gravidanza a rischio

UOC Laboratorio Genetica medica

Direttore Dr. Mattia Gentile



ASL Bari

PugliaSalute

Allegato 1 – Consenso Informato

CONSENSO AL TRATTAMENTO DEI DATI PER INDAGINI GENETICHE

Io sottoscritto/a: *Cognome*Nome.....

*nato/a a.....*prov.....*il*residente a

*prov.....*cap.....*nella via.....

Tel/cell..... email.....

in qualità di diretto interessato tutore legale del Sig.

..... nato a il

a seguito del colloquio intercorso con il/la *Dr./Dr.ssa:

***campi obbligatori**

DICHIARO

- di aver letto e compreso le informazioni sul trattamento dei dati personali per indagini genetiche, rese dall'ASL BARI, ai sensi dell'art. 13 del Regolamento Generale sulla protezione dei dati personali (Reg. UE 2016/679 o RGPD);
- di aver ricevuto un'informazione comprensibile ed esauriente sugli aspetti genetici della malattia o sospetta malattia di cui io e/o mio/a figlio/a siamo affetti ovvero a potenziale rischio di essere affetti e/o dell'alterazione genetica di cui potrei essere portatore e di aver compreso l'utilità ed i limiti dell'analisi genetica propostami;
- che mi è stato spiegato che le analisi genetico-molecolari comprendono esami eseguiti sul DNA e/o RNA umano, sui cromosomi, sulle proteine, o su qualsiasi altro prodotto genico, allo scopo di individuare alterazioni del patrimonio genetico che abbiano valenza diagnostica, prognostica, predittiva della risposta terapeutica, o per l'accertamento della predisposizione a specifiche patologie. Tutti i risultati ottenuti dalle analisi genetiche, così come ogni altro atto medico, sono considerati strettamente confidenziali e sottoposti al vincolo del segreto professionale.
- di aver avuto il tempo necessario per porre domande e per manifestare il mio consenso, senza alcun condizionamento o coercizione;
- di aver compreso che tutte le informazioni ed i dati che saranno raccolti, in relazione alla mia persona e familiari compresi, saranno tenute riservate e trattate in conformità al Codice in materia di protezione dei dati personali (D.lgs 196/03, così come modificato dal D.lgs 101/18), in osservanza del RGPD, dei provvedimenti prescrittivi del Garante (provv. n. 146 del 5 giugno 2019 recante le prescrizioni relative al trattamento di categorie particolari di dati) nonché alle norme dettate dai Codici di deontologia medica;
- di aver compreso che le informazioni raccolte potranno essere utilizzate e divulgate, in forma assolutamente anonima, per scopi ulteriori di studi o ricerche scientifiche;
- di essere stato informato sui tempi di risposta e sulle modalità di ritiro/consegna del referto;

via Ospedale Di Venere – 70131 BARI - Italy

DIREZIONE 080/5845002 – SEGRETERIA/ACCETTAZIONE 080/5845005

mattia.gentile@asl.bari.it – Segreteria: po-divenere.genetica.medica@asl.bari.it



Azienda Sanitaria Locale BARI

Dipartimento per la Gestione del Rischio

Riproduttivo e la Gravidanza a rischio

UOC Laboratorio Genetica medica

Direttore Dr. Mattia Gentile



ASL Bari

PugliaSalute

- di essere stato informato del diritto di revocare il presente consenso, in qualsiasi momento, senza incorrere in alcun ostacolo e senza necessità di motivarne la decisione, consapevole che ciò non comporta alcuna penalità, né influenzerà le cure mediche che mi saranno prestate, né il rapporto con la Struttura sanitaria.

8

Pertanto, visto quanto sopra, liberamente, spontaneamente ed in piena coscienza

<p>ACCONSENTO al prelievo ed all'esame di materiale biologico per il test genetico molecolare riportato a seguire che verrà effettuato presso</p> <p>Test prescritto:</p> <p>Patologia di riferimento:</p> <p>Le analisi genetiche sopraindicate potranno essere effettuate mediante sequenziamento classico (metodo Sanger) e/o sequenziamento massivo parallelo (<i>Next Generation Sequencing NGS</i>) e/o MLPA e/o altri metodi di indagine, qualora si rendano necessari</p>	<p><input type="checkbox"/> Sì <input type="checkbox"/> No</p>
<p>ACCONSENTO di essere informato circa tutti i risultati dell'analisi eseguita</p>	<p><input type="checkbox"/> Sì <input type="checkbox"/> No</p>
<p>ACCONSENTO di essere informato solo sui risultati relativi alle indagini sul gene <i>SOD1</i> con finalità terapeutiche e su altri geni con possibile inclusione in trials clinici</p>	<p><input type="checkbox"/> Sì <input type="checkbox"/> No</p>
<p>ACCONSENTO di essere informato circa eventuali risultati inattesi</p>	<p><input type="checkbox"/> Sì <input type="checkbox"/> No</p>
<p>ACCONSENTO che i miei dati personali, anche di carattere genetico, possano essere utilizzati per informare i miei familiari su eventuali risultati utili alla loro salute</p>	<p><input type="checkbox"/> Sì <input type="checkbox"/> No</p>
<p>ACCONSENTO che il materiale biologico raccolto sia conservato presso</p> <p>1. per ulteriori studi o ricerche scientifiche (ivi compreso il DNA estratto dal campione);</p> <p>2. per ulteriori indagini diagnostiche genetiche (biochimiche e/o molecolari) e/o, qualora si rendano disponibili in futuro ulteriori metodiche di analisi diagnostica</p>	<p>1) <input type="checkbox"/> Sì <input type="checkbox"/> No</p> <p>2) <input type="checkbox"/> Sì <input type="checkbox"/> No</p>
<p>Nel caso in cui i risultati delle ricerche nell'ambito di studi futuri comportino un beneficio concreto e diretto in termini di terapia e prevenzione:</p> <p>a. ACCONSENTO ad essere ricontatto, ove possibile, per conoscere tali informazioni;</p> <p>b. ACCONSENTO alla comunicazione di tali informazioni agli appartenenti alla mia stessa linea genetica, qualora ne facciano richiesta</p>	<p><input type="checkbox"/> Sì <input type="checkbox"/> No</p> <p><input type="checkbox"/> Sì <input type="checkbox"/> No</p>
<p>ACCONSENTO alla cessione del materiale biologico, in forma anonimizzata o pseudonimizzata, a Terzi operanti nel campo della ricerca per il seguente Settore.....</p>	<p><input type="checkbox"/> Sì <input type="checkbox"/> No</p>

via Ospedale Di Venere – 70131 BARI - Italy

DIREZIONE 080/5845002 – SEGRETERIA/ACCETTAZIONE 080/5845005

mattia.gentile@asl.bari.it – Segreteria: po-divenere.genetica.medica@asl.bari.it



Azienda Sanitaria Locale BARI

Dipartimento per la Gestione del Rischio

Riproduttivo e la Gravidanza a rischio

UOC Laboratorio Genetica medica

Direttore Dr. Mattia Gentile



ASL Bari

PugliaSalute

ACCONSENTO che vengano raccolte informazioni riguardanti la mia storia clinica, dati clinici ed eventuali campioni citoistologici (e relativa diagnosi) da altre Strutture sanitarie	<input type="checkbox"/> Sì <input type="checkbox"/> No
ACCONSENTO al trasferimento dei dati personali in Paesi terzi non appartenenti all'Unione Europea per scopi di sperimentazione/ricerca nei limiti e con le garanzie indicate nell'informativa	<input type="checkbox"/> Sì <input type="checkbox"/> No
ACCONSENTO alla comunicazione dei risultati al Sig./Sig.ra..... (nome/cognome e recapito telefonico)	
In caso di revoca del mio consenso desidero che: <input type="checkbox"/> I miei campioni biologici e relativi dati siano distrutti, ad eccezione dei casi in cui, in origine o a seguito di trattamento, il campione non possa più essere riferito ad una persona identificata o identificabile.	



Si conferma tutto quanto sopra dichiarato:

Luogo..... Data..... Firma.....

RISERVATO al Professionista

Luogo e Data Firma e Timbro del Medico.....

è stato richiesto l'ausilio di un Interprete/Mediatore culturale Firma del mediatore culturale	<input type="checkbox"/> Sì <input type="checkbox"/> No
---	---

via Ospedale Di Venere – 70131 BARI - Italy

DIREZIONE 080/5845002 – SEGRETERIA/ACCETTAZIONE 080/5845005

mattia.gentile@asl.bari.it – Segreteria: po-divenere.genetica.medica@asl.bari.it

PROFILI CONTABILI

RILEVANTE, a valere su: NON rilevante

ONERI DI PUBBLICAZIONE OBBLIGATORIA EX D. LGS. 33/2013:

SOGGETTA a pubblicazione NON soggetta a pubblicazione

Sottosezione di Primo Livello	Sottosezione di Secondo Livello	Riferimento Normativo
Disposizioni generali	Atti generali	Art. 55, c. 2, d.lgs. n. 165/2001 Art. 12, c. 1, d.lgs. n. 33/2013

ONERI DI RISERVATEZZA:

CONTIENE dati personali da NON pubblicare NON contiene dati personali



DESTINATARI NOTIFICA/TRASMISSIONE

Direzione Sanitaria	
---------------------	--

PROPOSTA N.RO 20240002705 APPROVATA CON DELIBERAZIONE N.RO 20240002370 DEL 14/11/2024

Con la sottoscrizione in calce al presente provvedimento, i firmatari di cui sopra, ciascuno in relazione al proprio ruolo come indicato e per quanto di rispettiva competenza, attestano che il procedimento istruttorio è stato espletato nel rispetto della normativa regionale e nazionale applicabile e che il provvedimento predisposto è conforme alle risultanze istruttorie agli atti d'ufficio.

I medesimi soggetti dichiarano, inoltre, di non versare in alcuna situazione di conflitto di interesse, anche potenziale, ex art. 6-bis, l. 241/90, artt. 6, 7 e 13, c. 3, D.P.R. 62/2013, vigente codice di comportamento aziendale e art. 1, c. 9, lett. e), l. 190/2012 – quest'ultimo come recepito, a livello aziendale, della vigente sezione Anticorruzione e Trasparenza del PIAO – tale da pregiudicare l'esercizio imparziale di funzioni e compiti attribuiti, in relazione al procedimento indicato in oggetto, così come di non trovarsi in alcuna delle condizioni di incompatibilità di cui all'art. 35-bis, D.L.gs. 165/2001.

RUOLO	NOME E COGNOME	FIRMA
Dirigente Medico/Sanitario	Mudoni Simona	 Firmato digitalmente il 13/11/2024 14:01
Direttore/Responsabile di Struttura	Fornelli Silvana	 Firmato digitalmente il 13/11/2024 14:40