



Genetisti Forensi Italiani

Presidente:

Prof.ssa Susi Pelotti

Sezione di Medicina Legale

Università di Bologna

susi.pelotti@unibo.it

tel. (+39) 051 2088343

fax (+39) 051 2088342

Vice Presidente:

Dott.ssa Loredana Buscemi

Sezione di Medicina Legale

Azienda Ospedali Riuniti

Università Politecnica delle

Marche,

Ancona

buscemi@univpm.it

tel. (+39) 071 5964721

Fax (+39) 071 5964721/23

Segretario:

Dott.ssa Eugenia Carnevali

Sezione di Medicina Legale

Università degli Studi di Perugia

Sede di Terni

eugeniacarnevali@gmail.com

tel. (+39) 0744 205055

fax (+39) 0744 220236

Tesoriere:

Dott.ssa Nicoletta Cerri

Servizio di Medicina Legale

Azienda Ospedaliera Spedali

Civili di Brescia

nicocerri@virgilio.it

tel. (+39) 030 3995480

fax (+39) 030 3995839

RACCOMANDAZIONI PER GLI ACCERTAMENTI PARENTALI

Coordinatori

Paolo Fattorini, DUC di Scienze Mediche, Chirurgiche e della Salute, Università di Trieste

Susi Pelotti, DPT di Scienze Mediche e Chirurgiche DIMEC, Università di Bologna

Loredana Buscemi, Ospedali Riuniti Ancona, Università Politecnica delle Marche

Eugenia Carnevali, AOU di Terni DPT di Scienze Chirurgiche e Biomediche, Università di Perugia

Nicoletta Cerri, Medicina Legale ASST Spedali Civili Brescia, Università di Brescia

Membri

Ilaria Boschi, UOC Medicina Legale-Fondazione Policlinico Gemelli, Roma

Luciana Caenazzo, DPT di Medicina Molecolare, Università di Padova

Francesco De Stefano, DPT Scienze della Salute, Sez. Medicina Legale, Università di Genova

Ranieri Domenici, ordinario I.Q. di Medicina Legale, Università di Pisa

Marina Dobosz, DPT di Ingegneria Civile e Ambientale, Università di Perugia

Andrea Piccinini, DPT di Scienze Biomediche per la Salute, Università degli Studi di Milano

Silvano Presciuttini, DPT di Ricerca Traslazionale e delle nuove Tecnologie in Medicina e Chirurgia, Università di Pisa

Carlo Previderè, DPT di Sanità Pubblica, Medicina Sperimentale e Forense, Università di Pavia

Ugo Ricci, AOU Careggi, SOD Diagnostica Genetica, Forensic Genetic Unit

Carlo Robino, DPT di Scienze della Sanità Pubblica e Pediatriche, Università di Torino

INDICE

1. PREMESSE E DEFINIZIONI.....	4
2. CONSENSO AL PRELIEVO E PRIVACY	4
2.1 Casi giudiziari	5
2.2 Casi privati.....	5
2.2a Selezione dei casi	5
2.2b Accertamento su commissione.....	6
3. IDENTIFICAZIONE DELLE PARTI, PRELIEVI E CAMPIONI.....	6
3.1 Accertamenti su vivente	6
3.1a Casi giudiziari.....	6
3.1b Casi privati.....	6
3.2 Altri casi	7
3.2a Accertamenti su cadavere.....	7
3.2b Campioni biologici.....	7
4. SELEZIONE DEI MARCATORI GENETICI	7
4.1 Raccomandazioni generali	7
4.2 Polimorfismi autosomici, del cromosoma X e del cromosoma Y.....	8
4.2a STR	8
4.2b Polimorfismi di tipo bi-allelico	8
4.3 Polimorfismi del DNA mitocondriale	8
5. ANALISI E CONSERVAZIONE DI PRELIEVI E CAMPIONI. CONSERVAZIONE DEL REFERTO E DEI DATI ANALITICI	8
5.1 Prelievi da vivente e loro estratti.....	8
5.2 Altri casi (ossa, tessuti inclusi in paraffina, preparati istologici, citologici, etc)	9
5.3 Conservazione dei prelievi, dei campioni e degli estratti post analisi	9
5.3a Casi privati.....	9
5.3b Casi giudiziari	9
5.4 Conservazione dei dati analitici e dei risultati	9
6. CALCOLO BIOSTATISTICO ED ESPRESSIONE DEI RISULTATI.....	9
6.1. Esclusione di paternità (o maternità).....	9
6.2 Attribuzione di paternità (o maternità)	9
6.3 Le frequenze alleliche	10
6.4 Eventi mutazionali.....	11
6.5 Polimorfismi dei cromosomi sessuali.....	11
6.5.1 Cromosoma Y.....	11

6.5.2 Cromosoma X.....	12
6.6 Espressione dei risultati	12
7. TEST DI PATERNITÀ PRENATALE.....	13
7.1 Da liquido amniotico e villi coriali	13
7.2 Da DNA fetale circolante.....	13
7.3 Precauzioni nel calcolo statistico	13
8. REQUISITI MINIMI DEL LABORATORIO.....	13
8.1 Raccomandazioni generali	13
8.2 Raccomandazioni relative al personale.....	14
8.3 Raccomandazioni relative alle analisi	14
8.4 Controlli di qualità del laboratorio.....	15
9. REDAZIONE DELLA RELAZIONE SCRITTA E COMUNICAZIONE DEI RISULTATI.....	15
10. RUOLO DEL CTP ED ANALISI INDIPENDENTI.....	16
11. DISPOSIZIONI FINALI	16
12. APPENDICE STATISTICA.....	17
12.1 Esclusione ed incompatibilità	17
12.2 Probabilità di paternità ed indice di paternità.....	17
13. BIBLIOGRAFIA ESSENZIALE.....	18
ALLEGATO 1 a-DICHIARAZIONE DI CONSENSO	19
ALLEGATO 1 b-DICHIARAZIONE DI CONSENSO PER MINORI	21
ALLEGATO 2 a-INFORMATIVA TRATTAMENTO DEI DATI	23
ALLEGATO 2 b-INFORMATIVA IN TEMA DI INDAGINI DI PATERNITA'-PARENTELA.....	26

1. PREMESSE E DEFINIZIONI

Il Ge.F.I (Genetisti Forensi Italiani), *Italian Speaking Working Group* dell'*International Society for Forensic Genetics* (ISFG), ha voluto rielaborare-come da statuto e alla luce dell'evoluzione delle metodologie- le Raccomandazioni in tema di accertamenti parentali.

Esse sono il frutto di un lavoro svolto da membri del Ge.F.I. che hanno affrontato tutte le tematiche di maggior rilievo pratico (dal momento del consenso all'accertamento fino alla consegna dei risultati ed alla successiva gestione dei dati). Nell'intenzione del Ge.F.I., quindi, le raccomandazioni sono destinate a rappresentare uno strumento che armonizzi, a livello di metodo e procedure, l'approccio a questo tipo di accertamenti.

Riferimenti internazionali sono state le raccomandazioni della *Paternity Testing Commission* dell'ISGF in tema di accertamento di paternità nonché quelle di altre di Società Scientifiche.

Peraltro, le peculiarità delle normative a livello nazionale non lasciano spazio a nessuna raccomandazione particolare, se non a quella di rispettarle. Da ciò, quindi, la necessità di rimandare alla normativa vigente ogni aspetto di rilievo giuridico.

Nelle presenti Raccomandazioni sono stati utilizzati i seguenti termini con il relativo significato di:

Accertamento parentale (o accertamento): ogni accertamento genetico mirante a stabilire il grado di consanguineità dei soggetti analizzati;

Probando: soggetto sottoposto ad accertamento parentale;

Operatore: colui che si assume la responsabilità dell'accertamento (perito, CTU, incaricato dell'accertamento stesso);

Prelievo: il materiale biologico che viene prelevato da vivente e/o da cadavere da parte dell'operatore;

Campione biologico: il materiale biologico già precedentemente prelevato e conservato (per esempio tessuto incluso in paraffina, preparato citologico, etc.);

Estratto: il materiale genetico ottenuto dal *prelievo* e/o dal *campione* biologico a seguito di procedure laboratoristiche.

2. CONSENSO AL PRELIEVO E PRIVACY

L'acquisizione del consenso all'indagine genetica parentale ed al trattamento dei dati personali deve seguire la normativa vigente.

La possibilità di eseguire l'accertamento è subordinata all'acquisizione del consenso della parte. Per essere valido, il consenso deve possedere i seguenti requisiti:

- deve essere preceduto da adeguata informazione;
- deve essere scritto;
- deve essere espresso da persona maggiorenne e capace di intendere e di volere.

Nel caso di minori, il consenso deve essere espresso da chi esercita la responsabilità genitoriale.

Nel caso di persone incapaci, è opportuno che l'operatore verifichi chi esercita tale diritto e ne acquisisca il consenso.

Nel momento dell'acquisizione del consenso, ai soggetti coinvolti saranno comunicate anche le modalità di gestione dei *prelievi* e degli *estratti* dopo le analisi. Tali modalità devono essere in linea con le normative vigenti in materia.

Prelievi ed *estratti* –in forma anonima o pseudonimizzata- possono essere utilizzati a scopo di ricerca solo previo consenso dell'avente diritto.

Il GeFI ha predisposto il modello di consenso all'**Allegato 1 (a,b)** e l'informativa relativa al trattamento dei dati ed in tema di paternità-parentela **all'Allegato 2 (a,b)**, di cui è suggerito l'utilizzo.

2.1 Casi giudiziari

Sono eseguibili solo quei accertamenti la cui finalità è quella di fornire una risposta al quesito posto dall'Autorità Giudiziaria.

La gestione del dato, dei *prelievi/campioni* e degli *estratti* deve avvenire in linea con la normativa vigente.

2.2 Casi privati

2.2a Selezione dei casi

L'accertamento può essere effettuato previa verifica dei requisiti legali di tutti i soggetti coinvolti ad esprimere un consenso valido (vedi quanto riportato al punto 2). Nel caso di minori, bisognerebbe comunque considerare la volontà e l'interesse dei medesimi anche attraverso l'interpello dell'avvocato.

L'accertamento può essere effettuato solamente per identificare il grado di consanguineità delle persone che hanno espresso il consenso all'accertamento.

Non possono essere eseguiti accertamenti su *campioni e/o prelievi biologici* che non siano stati acquisiti secondo le modalità descritte all'inizio di questo paragrafo.

2.2b Accertamento su commissione

Nel caso di accertamento “*su commissione*”, possono essere eseguite analisi solo per consulenti tecnici, previa autorizzazione del Giudice ad avvalersi di ausiliari nei casi di perizie e/o CTU. In ogni caso, i risultati dell'accertamento comprenderanno solo i tracciati elettroforetici dei probandi senza elaborazioni o interpretazioni.

3. IDENTIFICAZIONE DELLE PARTI, PRELIEVI E CAMPIONI

L'identificazione dei soggetti probandi è requisito imprescindibile per l'esecuzione degli accertamento di rapporti parentali.

Sarà cura dell'operatore identificare e contestualmente procedere all'esecuzione dei *prelievi*.

3.1 Accertamenti su vivente

3.1a Casi giudiziari

I probandi dovranno essere identificati direttamente dall'operatore mediante documento in corso di validità con fotografia, possibilmente fotocopiato. L'operatore potrà acquisire (previo consenso) la foto dei probandi quando il rilievo fotografico documentale non fornisce certezze circa l'identità del soggetto (come, ad esempio, nel caso dei minori). E' comunque preferibile che le parti si vedano in occasione del *prelievo* per verificare reciprocamente le identità, indipendentemente dalla presenza di CCTTPP e/o avvocati.

Il *prelievo* consta in un tampone buccale eseguito almeno in doppio. Previo consenso, l'operatore ha la facoltà di ispezionare e di far sciacquare con acqua la cavità orale dei probandi.

In casi particolari potranno essere effettuati *prelievi* anche di più e diverse matrici biologiche.

Nel caso di accertamenti di paternità è auspicabile che, ove possibile, sia sottoposta a *prelievo* e a successiva analisi anche la madre del probando (vedi paragrafo 6.2).

Andranno adottate adeguate misure di pseudonimizzazione dei *prelievi*, l'uso di codici identificativi o di altre soluzioni già al momento del *prelievo*, a partire dal quale andrà assicurata la migliore catena di custodia.

3.1b Casi privati

Le procedure di identificazione dei probandi e di *prelievo* saranno analoghe a quelle relative ai casi giudiziari. Ciò anche al fine di consentire l'eventuale conversione giudiziale degli esiti dell'accertamento svolto.

3.2 Altri casi

3.2a Accertamenti su cadavere

Nessun *prelievo* da cadavere è consentito senza specifico provvedimento dell'Autorità Giudiziaria.

Il caso di esumazione o estumulazione, l'identità del cadavere verrà documentata. E' suggerito di eseguire documentazione fotografica di tutti i possibili elementi utili ai fini identificativi del cadavere (con successiva verbalizzazione nell'elaborato).

La tipologia dei *prelievi* dovrà tenere conto delle condizioni di conservazione del cadavere. Sarà comunque opportuno effettuare *prelievi* di almeno due diversi tessuti o da almeno due diverse sedi anatomiche.

Anche in questo caso andranno adottate misure di pseudonimizzazione dei *prelievi*, oltre alla necessaria catena di custodia.

3.2b Campioni biologici

Campioni biologici (tessuti inclusi in paraffina, preparati istologici, citologici, etc) appartenenti a soggetto deceduto o irreperibile per l'accertamento potranno essere utilizzati per l'analisi genetica solo su disposizione dell'Autorità Giudiziaria.

4. SELEZIONE DEI MARCATORI GENETICI

4.1 Raccomandazioni generali

Sono utilizzabili i seguenti tipi di polimorfismo: STR (Short Tandem Repeats), SNP (Single Nucleotide Polymorphism) e Indel (Insertion/Deletion).

Indipendentemente dal tipo di polimorfismo impiegato, le analisi devono essere condotte su marcatori:

- non codificanti;
- validati dalla comunità scientifica e per la cui tipizzazione siano disponibili scale alleliche di riferimento e campioni di controllo a genotipo noto (contenuti in kit commerciali o verificati mediante sequenziamento), denominati secondo nomenclatura standardizzata;
- per i quali è disponibile una stima del tasso di mutazione in meiosi paterna e/o materna;
- per i quali sono disponibili dati di variabilità allelica o aplotipica (per X-STR e Y-STR) nei principali gruppi di popolazione umana, così come ricavabile dalla letteratura accreditata o da vasti database accessibili on-line;
- tra i quali sia nota la frazione di ricombinazione, se concatenati sul medesimo cromosoma.

4.2 Polimorfismi autosomici, del cromosoma X e del cromosoma Y

4.2a STR

Per indagini di paternità si raccomanda l'utilizzo simultaneo (multiplex) di:

- un numero minimo di 15 STR autosomici;
- nei casi che ne richiedano l'utilizzo, ad integrazione di STR autosomici, un numero minimo di 12 X-STR;
- nei casi che ne richiedano l'utilizzo, ad integrazione di STR autosomici, un numero minimo di 12 Y-STR, comprendenti i marcatori del cosiddetto "minimal haplotype" (DYS19, DYS389I, DYS389II, DYS390, DYS391, DYS392, DYS393, DYS385).

4.2b Polimorfismi di tipo bi-allelico

I polimorfismi SNP ed Indel possono essere impiegati solo ad integrazione di sistemi STR.

4.3 Polimorfismi del DNA mitocondriale

In casi particolari di accertamento di parentela, in relazione ai quali può essere necessario verificare la trasmissione di caratteri genetici in linea materna, è possibile determinare la sequenza polimorfica di regioni ipervariabili del D-Loop del DNA mitocondriale.

Anche in questo caso si deve fare riferimento a dati di letteratura accreditata o a database forensi accessibili on-line che riportano la variabilità haplotipica nei principali gruppi di popolazioni umane.

5. ANALISI E CONSERVAZIONE DI PRELIEVI E CAMPIONI. CONSERVAZIONE DEL REFERTO E DEI DATI ANALITICI

Per quanto riguarda le modalità di estrazione, quantificazione del DNA, amplificazione genica (PCR) ed analisi dei risultati si rimanda alle raccomandazioni in tema di identificazione personale redatte dal Ge.F.I.

5.1 Prelievi da vivente e loro estratti

Le analisi devono essere effettuate su uno dei *prelievi* che sono stati eseguiti a ciascun soggetto. Il relativo *estratto* verrà analizzato in linea con le necessarie misure di prevenzione della contaminazione (vedi paragrafo 8.3).

Un secondo *prelievo* deve essere sottoposto ad analisi di conferma quando sia emerso un giudizio di esclusione della paternità.

5.2 Altri casi (ossa, tessuti inclusi in paraffina, preparati istologici, citologici, etc)

E' raccomandabile eseguire, quando possibile, le analisi su almeno due diversi *estratti* derivanti da altrettanti *prelievi e/o campioni biologici* riferibili allo stesso soggetto. Nella valutazione dei risultati si dovrà tenere presente delle possibili mutazioni a carico del DNA in tessuti tumorali.

5.3 Conservazione dei prelievi, dei campioni e degli estratti post analisi

5.3a Casi privati

Vedi quanto indicato al paragrafo 2.

5.3b Casi giudiziari

5.3b1 Prelievi ed estratti da vivente. Si raccomanda di seguire quanto indicato al paragrafo 2.

5.3b2 Altri casi. La loro gestione andrà eseguita in linea con le normative vigenti in materia, salve le disposizioni dell'Autorità Giudiziaria.

5.4 Conservazione dei dati analitici e dei risultati

Le dichiarazioni di consenso agli accertamenti, i dati analitici (elettroferogrammi), la tabella sinottica dei risultati, la relazione finale ed ogni altro dato relativo alle analisi eseguite andranno gestiti in linea con le normative vigenti in materia.

6. CALCOLO BIOSTATISTICO ED ESPRESSIONE DEI RISULTATI

6.1. Esclusione di paternità (o maternità)

Occorrono non meno di tre incompatibilità (su quindici marcatori) per determinare il giudizio di esclusione di paternità (o maternità), integrando eventualmente il dato con un calcolo statistico di sostegno e tenendo conto dei tassi di mutazione.

6.2 Attribuzione di paternità (o maternità)

Laddove non si giunga ad un giudizio di esclusione, deve essere eseguito il calcolo biostatistico di attribuzione di paternità (vedi paragrafo 6.6).

La base del calcolo è il confronto delle verosimiglianze di due (o eventualmente più) ipotesi ben formulate sulla paternità del probando (ad esempio: Ipotesi 1: il padre presunto è il padre biologico del probando; Ipotesi 2: un soggetto ignoto e non consanguineo del padre presunto è il padre biologico del probando). Nel caso in cui è concretamente ipotizzabile che il padre biologico sia un consanguineo del presunto padre è necessario che l'ipotesi sia rimodulata in tal senso.

Si distinguono quattro situazioni di crescente complessità:

- sono disponibili i profili genetici di un trio completo, cioè della madre, del figlio (probando) e del presunto padre. In questo caso tutta l'informazione genetica utile per la valutazione è presente nei dati, e la tipizzazione di altri parenti è superflua; per il calcolo biostatistico ci si può avvalere delle formule pubblicate anche senza dover ricorrere ad un software validato;

- il caso è deficitario per l'assenza della madre del probando. In questo caso i profili del probando e del padre presunto sono generalmente sufficienti a determinare un giudizio di esclusione o di attribuzione; anche in questo caso sono disponibili le formule per il calcolo biostatistico e non è obbligatorio il ricorso ad un software validato;

il caso è deficitario per l'assenza del padre presunto. In questo caso è necessario disporre del profilo genetico di almeno un parente del padre presunto, ma la potenza statistica disponibile per l'esclusione o l'attribuzione può non essere sufficiente; è comunque utile tipizzare il maggior numero possibile di parenti del padre presunto. A seconda del sesso del probando, possono essere utili i polimorfismi dei cromosomi sessuali. Il ricorso a programmi validati internazionalmente per il calcolo biostatistico è in questi casi necessario;

il caso è deficitario per l'assenza sia del padre presunto che della madre del probando. In questo caso la potenza statistica disponibile è generalmente scarsa; tutti i parenti disponibili, sia sul lato materno che del padre presunto sono utili, così come possono essere utili i polimorfismi dei cromosomi sessuali. Il ricorso a programmi validati internazionalmente per il calcolo biostatistico è necessario.

6.3 Le frequenze alleliche

Il calcolo biostatistico della probabilità di paternità richiede di specificare le frequenze alleliche della popolazione di riferimento. Per la popolazione italiana, il GeFI ha reso disponibile attraverso progetti collaborativi il database delle frequenze italiane per i loci compresi nei kit commerciali più diffusi. Nel caso in cui la popolazione di riferimento sia quella italiana, l'uso del database del GeFI non necessita quindi di apposita motivazione. Il riferimento al database utilizzato deve comunque essere riportato.

Nel caso in cui presunto padre (o la presunta madre) appartengano ad una popolazione diversa da quella italiana, si raccomanda l'uso di un database di frequenze alleliche appropriato, anche disponibile sul web, che sia pubblicato su riviste soggette a *peer-review*.

Nel caso di popolazioni isolate, o delle quali non esistano database validati di frequenze alleliche, si possono usare frequenze di popolazioni più vaste, ad esempio mediate su scala continentale o sub-continentale; in questo caso tuttavia, è raccomandato l'uso nel

calcolo probabilistico di valori del parametro FST (detto anche θ - teta) diversi da zero, fino ad un massimo di 0.05 (5%). La scelta del valore θ deve essere giustificata.

6.4 Eventi mutazionali

Singole incompatibilità genetiche sono relativamente frequenti nei casi standard di accertamento della paternità (o maternità) basati su loci STR. Nell'ipotesi che un'incompatibilità per un dato locus sia imputabile ad una mutazione, essa deve essere riportata nella relazione finale, accompagnata dalla documentazione, desunta dalla letteratura scientifica, del tasso di mutazione stimato per quel locus.

Sono stati proposti diversi metodi atti a considerare nel calcolo biostatistico i tassi di mutazione stimati per i singoli loci. Si dà atto che non è stato raggiunto un consenso generale su un metodo in particolare.

Nel caso di un singolo evento mutazionale che implichi l'acquisizione o la perdita di una singola unità di ripetizione in un locus STR, una stima conservativa consente di attribuire a quel sistema un valore di PI pari a 0,001 e procedere al calcolo biostatistico degli altri sistemi, e del PI cumulativo, nel modo usuale.

Nei casi deficitari in cui la (o le) incompatibilità siano attribuite a mutazioni, deve essere fatto esplicito riferimento al programma validato internazionalmente per il calcolo biostatistico impiegato e al modello mutazionale prescelto.

6.5 Polimorfismi dei cromosomi sessuali

6.5.1 Cromosoma Y

La tipizzazione dei loci STR del cromosoma Y può rendersi necessaria nei casi deficitari in cui i loci autosomici non abbiano dato un supporto sufficiente all'attribuzione di paternità.

Con lo sviluppo di kit commerciali che includono un sempre maggior numero di loci, la grande maggioranza degli aplotipi del cromosoma Y risulta unico in campioni di soggetti non consanguinei. Sono attualmente disponibili in rete grandi database popolazionistici di aplotipi del cromosoma Y ad uso forense; qualora un aplotipo di interesse non sia presente nel database di riferimento è possibile calcolarne la frequenza (f) mediante la formula $f = 1/(N + 1)$, dove N è la numerosità degli aplotipi contenuti nel database.

Se le circostanze consentono di assumere che nessun consanguineo della linea maschile del presunto padre possa essere il padre biologico del probando, il valore di PI può essere calcolato come $PI = 1/f$. Tale valore può essere combinato col valore di PI derivante dai loci autosomici. In tal caso, i due valori di PI devono essere riportati anche separatamente.

Come nel caso dei loci autosomici, non è sufficiente una singola incompatibilità fra due aplotipi Y estesi a determinare un giudizio di esclusione di paternità. Nei casi di una o più incompatibilità è necessario ricorrere ad un calcolo della probabilità di paternità considerando la probabilità di mutazione.

6.5.2 Cromosoma X

La tipizzazione del cromosoma X è raccomandata come aggiuntiva rispetto alla tipizzazione degli STR autosomici, quando questi non siano di per sé dirimenti.

I kit commerciali di tipizzazione del cromosoma X attualmente in uso considerano un numero limitato di posizioni cromosomiche (quattro o cinque), per ciascuna delle quali vengono tipizzati alcuni loci STR strettamente concatenati e che possono quindi essere in *linkage disequilibrium*. Pertanto i loci appartenenti a ciascuna posizione cromosomica (gruppo di *linkage*) devono essere trattati come aplotipi, la cui frequenza deve essere ottenuta da database popolazionistici validati. La fonte dei dati popolazionistici deve essere sempre esplicitata.

Per il calcolo del PI è raccomandato l'uso di software validato a livello internazionale. I valori di PI derivanti dai loci autosomici e dal cromosoma X possono essere combinati fra loro per moltiplicazione, ma devono essere riportati anche separatamente.

6.6 Espressione dei risultati

Il risultato del calcolo biostatistico può essere espresso nella forma di probabilità di paternità (W) o, alternativamente, di LR che, nel caso di paternità, è denominato indice di paternità (PI). Analogo approccio deve essere usato nei casi di accertamento di maternità o parentela.

W (dal tedesco Wahrscheinlichkeit probabilità), è la probabilità a posteriori di paternità calcolata secondo la formula di Essen-Möller $W=X/(X+Y)$, dove X è la probabilità condizionata di osservare un trio con i caratteri dati nell'ipotesi di paternità, e Y è la probabilità condizionata della stessa osservazione nell'ipotesi mutuamente esclusiva di non paternità. Se si adotta la modalità di espressione della probabilità (W), la probabilità a priori è fissata al 50 %.

Poiché da W si ricava PI, e viceversa, l'informazione trasmessa attraverso l'uno o l'altro dei due valori è la medesima. La scelta di utilizzare l'uno, l'altro o entrambi dipende dall'esperto (vedi anche paragrafo 11.2).

Qualora si voglia ricorrere all'utilizzo di "*predicati verbali*" (tradizionalmente associati a W), oppure si voglia esprimere "*opinioni valutative*" (associate al PI), è necessario che emerga -nella relazione- che si tratta di un parere dell'operatore.

Un valore di W superiore al 99.99 % è generalmente accettata come espressione di una paternità biologica.

7. TEST DI PATERNITÀ PRENATALE

7.1 Da liquido amniotico e villi coriali

Il test di paternità prenatale può essere effettuato su di liquido amniotico o di villi coriali selezionati in casi in cui questi siano stati acquisiti per altre finalità diagnostico-cliniche.

La Struttura che ha eseguito la campionatura si farà carico di garantirne l'identificazione e curare le relative modalità di trasporto. E' opportuno che vengano documentate le condizioni del *campione* alla consegna e che venga identificato il soggetto che ha provveduto al suo recapito.

La madre deve essere sempre inclusa nell'analisi.

L'approccio al calcolo statistico nei casi di cui al punto 7.1 dovrà tenere conto che il profilo ottenuto dal *campione* può avere le caratteristiche di miscela (madre/feto). In caso di contaminazione materna del campione il calcolo biostatistico è condotto solo nei casi in cui la componente fetale sia superiore al rapporto 4:1 (vedi raccomandazioni GeFi in tema di identificazione personale).

7.2 Da DNA fetale circolante

Questo approccio non è ancora stato sufficientemente validato dalla comunità forense e, al momento, non è raccomandabile.

7.3 Precauzioni nel calcolo statistico

L'approccio al calcolo statistico nei casi di cui al punto 7.1 dovrà tenere conto che il profilo ottenuto dal *campione* può avere le caratteristiche di miscela (madre/feto). In caso di contaminazione materna del campione il calcolo biostatistico è condotto solo nei casi in cui la componente fetale sia superiore al rapporto 4:1 (vedi raccomandazioni GeFi in tema di identificazione personale).

8. REQUISITI MINIMI DEL LABORATORIO

8.1 Raccomandazioni generali

Il laboratorio che esegue accertamenti con finalità forensi deve garantire la massima riservatezza sia dei dati personali che genetici nonché la massima qualità dei risultati in termini analitici. Questi obiettivi si raggiungono con l'adozione di un sistema di qualità

certificato che sovrintenda ai requisiti di norma, in termini di competenza del personale, controllo delle strumentazioni, idoneità degli ambienti e luoghi di lavoro, tracciabilità analitica, chiarezza del referto. Per questo un laboratorio che si occupi di test di paternità/parentela dovrebbe essere almeno certificato ISO 9001:2015, per quanto sarebbe auspicabile l'accreditamento ISO17025:2005 o ISO15189:2013 (o successive modifiche).

8.2 Raccomandazioni relative al personale

La formazione e la competenza del personale abilitato all'esecuzione e refertazione dei test di paternità deve essere documentata da uno specifico percorso con titoli di studio adeguati e riconosciuti ed almeno un anno di frequenza di un laboratorio di comprovata esperienza genetico forense.

Il personale abilitato agli accertamenti si deve sottoporre ad almeno un controllo interno di qualità una volta l'anno, oppure eseguire un controllo di qualità esterno con un Ente indipendente.

8.3 Raccomandazioni relative alle analisi

Le aree del laboratorio dove si svolgono attività incompatibili devono essere fisicamente separate, prevedendo dunque un'area ambulatorio per l'incontro con gli utenti e un'area laboratorio per l'analisi. Nell'area laboratorio deve essere prevista un'area per l'estrazione e quantificazione dei campioni, un'area per l'allestimento della reazione di PCR, un'area per l'analisi elettroforetica. La suddivisione in queste aree deve garantire dalla possibilità di contaminazioni incrociate tra campioni.

Vi è l'assoluta necessità che il metodo di analisi sia conforme agli standard internazionali così da assicurare la confrontabilità dei profili genetici tra laboratori diversi.

Il laboratorio deve assicurare la tracciabilità delle operazioni analitiche effettuate, ed in particolare:

- identificazione dei soggetti;
- tipo di indagine richiesta;
- moduli di consenso;
- data del *prelievo*;
- descrizione dei *prelievi* e/o *campioni* e codice loro assegnato;
- report analitici;
- eventuale ripetizione dell'indagine con relativa motivazione.

Tutta la documentazione relativa agli accertamenti eseguiti nonché copia della relazione finale dovranno essere gestite in linea con la normativa vigente e quanto eventualmente disposto dall'Autorità Giudiziaria.

8.4 Controlli di qualità del laboratorio

I controlli di qualità in forma di esercizi inter-laboratorio sono lo strumento necessario per poter verificare la propria competenza nell'esecuzione di prove analitiche e nell'interpretazione dei risultati. Sono previsti dalla certificazione ISO9001 e dalla norma ISO/IEC 17025.

La Paternity Testing Commission (PTC) dell'ISFG ha stabilito che i laboratori di genetica forense devono svolgere non meno di due proficiency test all'anno. Tuttavia, considerato che molti laboratori italiani eseguono un numero limitato di test/anno, si ritiene sufficiente l'esecuzione di un controllo di qualità esterno all'anno, organizzato da un Ente indipendente. L'esito di questo proficiency test deve essere condiviso con tutto il personale del laboratorio.

9. REDAZIONE DELLA RELAZIONE SCRITTA E COMUNICAZIONE DEI RISULTATI

La relazione scritta deve contenere i seguenti dati:

- il titolo della relazione esplicativo delle finalità dell'indagine (es. accertamento di filiazione biologica) ed eventuale identificazione del procedimento penale o causa civile in caso di richiesta da parte dell'Autorità Giudiziaria;

- identificazione del laboratorio dove viene eseguita l'analisi; identificazione di eventuale/i altro/i laboratorio/i che sono stati coinvolti nell'accertamento; dichiarazione della certificazione dei laboratori coinvolti nell'analisi;

- il nome, cognome e firma dell'operatore e relativi recapiti (affiliazione, numero di telefono e mail);

- nome e cognome del Magistrato in caso di accertamenti disposti dall'Autorità Giudiziaria;

- oggetto dell'incarico in caso di accertamenti disposti dall'Autorità Giudiziaria;

- generalità complete dei soggetti sottoposti ad accertamento parentale (nome, cognome, data e luogo di nascita) ed estremi del documento di riconoscimento, comprese la data di rilascio e di validità;

- procedura di acquisizione del consenso da parte dei soggetti sottoposti ad analisi;

- nome, cognome e qualifica di eventuali soggetti presenti, se aventi diritto (CCTTPP, avvocati, ect);

- il metodo, il luogo e la data del *prelievo* e/o tipologia di *campione*;

- data di accettazione del *prelievo* (o del *campione*) in laboratorio se diverse dalla data del prelievo;
- codice identificativo del *prelievo* (o del *campione*) assegnato al soggetto di appartenenza;
- metodi di analisi, kit commerciali e reagenti utilizzati;
- strumentazioni utilizzate e *software* d'analisi;
- soglie analitiche;
- richieste addizionali eventualmente formulate dagli aventi diritto (CCTTPP, avvocati, etc.);
- tabella dei risultati relativi alla tipizzazione genetica di ogni *estratto*;
- interpretazione dei risultati: ipotesi considerate (*pedigree*); frequenze popolazionistiche utilizzate; eventuale tasso di mutazione; eventuale valore di theta; valore di Likelihood ratio (LR) per ogni coppia di ipotesi considerate o probabilità di paternità (W);
- reports delle prove analitiche: risultati quantificazione del DNA (se effettuata), elettroferogrammi e report biostatistico.

10.RUOLO DEL CTP ED ANALISI INDIPENDENTI

Il ruolo del CTP è definito nel codice di procedura penale e nel codice di procedura civile. Lì, inoltre, sono definiti anche i termini del rapporto tra CTP e operatore, fatte salve diverse disposizioni del Giudice. Il ruolo del CTU deve essere altresì in linea con quanto previsto dal Codice Deontologico.

Previ autorizzazione del Giudice e consenso degli aventi diritto (che può essere espresso anche attraverso il rispettivo legale), i CCTTPP potranno eseguire propri accertamenti su *prelievi* acquisiti *ad hoc* dall'operatore. In questi casi, sarà cura anche del CTP garantire il rispetto della normativa vigente in relazione al trattamento e la conservazione dei *prelievi*, degli estratti e dei dati genetici. Di tutto ciò si deve dare atto nel modulo di consenso ai prelievi.

11.DISPOSIZIONI FINALI

Il Ge.F.I. si impegna a rivedere con cadenza biennale le presenti raccomandazioni.

12. APPENDICE STATISTICA

12.1 Esclusione ed incompatibilità

Si distingue fra “esclusione di paternità” ed “incompatibilità genetica”. La prima si riferisce al giudizio finale sull’ipotesi che il padre presunto sia padre biologico del probando, la seconda, invece, si riferisce al fatto che uno o più alleli che fanno obbligatoriamente parte, secondo le regole mendeliane, del profilo genetico del padre biologico del probando non sono presenti nel profilo del padre presunto.

È opportuno fare riferimento al “numero di incompatibilità”, intendendo con ciò il numero di polimorfismi per i quali si verifica una incompatibilità mendeliana fra padre presunto e probando. Non è sufficiente una singola incompatibilità genetica a determinare il giudizio di esclusione di paternità. Infatti, nel caso di una sola incompatibilità in un profilo di quindici o più STR è più verosimile l’ipotesi della paternità con mutazione che non quella di non paternità.

12.2 Probabilità di paternità ed indice di paternità

La formula di Essen-Möller è un modo in cui si può scrivere il teorema di Bayes, quando si voglia valutare la probabilità di due ipotesi alternative, se si pongono uguali le probabilità a priori delle ipotesi di paternità e di non paternità. L’indice di paternità PI è dato dal rapporto X/Y . Poste uguali le probabilità a priori delle ipotesi di paternità e di non paternità, si ha: $PI = W/(1-W)$ e $W = PI/(1+PI)$. L’indice di paternità PI è un quoziente che esprime il rapporto tra due probabilità condizionate (“rapporto di verosimiglianza” o likelihood ratio LR), ma non è una probabilità esso stesso. E, in effetti, il suo valore non è compreso tra 0 e 1, come per le probabilità, ma tra 0 e infinito. Esso fornisce una stima numerica dell’effetto di un’evidenza (nel nostro caso i caratteri osservati del trio in esame) sull’attendibilità di due ipotesi contrapposte: è una misura quantitativa del “peso dell’evidenza” (i probablisti bayesiani lo chiamano “fattore di Bayes”). Ha il pregio di contenere tutta l’informazione genetica fornita dai caratteri osservati e di essere oggettiva, ciò che soddisfa i probablisti frequentisti. Il passaggio da PI a W impone, invece, l’assunzione di valutazioni soggettive riguardo alle probabilità a priori delle ipotesi contrapposte, che è coerente con l’impostazione dei probablisti soggettivisti di scuola bayesiana.

13. BIBLIOGRAFIA ESSENZIALE

Morling N., Allen RW., Carracedo A., Geada H., Guidet F., Hallenberg C., Martin W., Mayr WR., Olaisen B., Pascali VL., Schneider PM. (2002) Paternity Testing Commission of the International Society of Forensic Genetics: recommendations on genetic investigations in paternity cases, *Forensic Sci. Int.* 129 (3), 148-157.

Dobosz M., Il test del DNA e la prova biologica di paternità e parentele (2005) Piccin, Padova

Gjertson DW., Brenner CH., Baur MP., Carracedo A., Guidet F., Luque JA., Lessig R., Mayr WR., Pascali VL., Prinz M., Schneider PM., Morling N. (2007) ISFG: Recommendations on biostatistics in paternity testing, *Forensic Sci. Int. Genet.* 1 (3), 223-231.

Pascali V.L., Novelli G., Pignatti P. (2008) Raccomandazioni sulle indagini biologiche di paternità e le indagini d'identificazione personale.

Thomsen A.R., Hallenberg C, Simonsen B.T., Langkjær R.B, Morling N. (2009) A report of the 2002-2008 paternity testing workshop of the English speaking working group of the International Society for Forensic Genetics. *Forensic Sci. Int. Genet.* 3 (4), 214-221.

Recommandations pour les expertises génétiques en filiation, Approuvé le 01.06.2012 lors de la réunion de la Section génétique de la SSML.

Gruppo di lavoro SIGU, Analisi genetiche di accertamento parentale, 2012

Richtlinie der Gendiagnostik-Kommission (GEKO) für die Anforderungen an die Durchführung genetischer Analysen zur Klärung der Abstammung und an die Qualifikation von ärztlichen und nichtärztlichen Sachverständigen gemäß § 23 Abs. 2 Nr. 4 und Nr. 2b GenD, Bundesgesundheitsbl 2013, 56:169–175.

Genetisti Forensi Italiani, Raccomandazioni GeFI nelle indagini di identificazione personale, 2018

ALLEGATO 1 a-DICHIARAZIONE DI CONSENSO

Intestazione della struttura

Laboratorio Certificato/Accreditato

DICHIARAZIONE DI CONSENSO

Il Sig./La Sig.ra			
Nato/a a		prov. () il	
Residente a			CAP
Via/piazza	N.	Tel	
Documento di identificazione: <input type="checkbox"/> carta di identità <input type="checkbox"/> passaporto <input type="checkbox"/> patente <input type="checkbox"/> permesso di soggiorno			
N°			di cui si acquisisce fotocopia
Codice fiscale			

È stato informato/a sulle modalità e finalità dell'accertamento in oggetto e sul trattamento di dati personali, in accordo con la normativa vigente,

Lì, _____

_____ firma

_____ firma operatore

Il/La sottoscritto/a **ACCONSENTE/NON ACCONSENTE** al prelievo della propria saliva nonché dei seguenti campioni biologici

Il/La sottoscritto/a, inoltre, **ACCONSENTE** che tale prelievo sia utilizzato per il seguente scopo:

- esame stragiudiziale di paternità fra consanguineità fra
- ricongiungimento familiare con
- causa civile n° _____ presso Tribunale
- procedimento penale n° _____ presso _____
- altro (specificare)

Lì, _____

_____ firma

Il/La sottoscritto/a, inoltre, **ACCONSENTE/NON ACCONSENTE** che il residuo di tale prelievo sia utilizzato a fini di ricerca in accordo con la normativa vigente.

Lì, _____

_____ firma

Il/La sottoscritto/a, infine, informato che in rari casi il test può evidenziare anomalie patologiche del profilo, **ACCONSENTE/NON ACCONSENTE** di essere informato di ciò

Lì, _____

firma

Il/La sottoscritto/a, inoltre, **ACCONSENTE/NON ACCONSENTE** che vengano eseguiti ulteriori prelievi che verranno indipendentemente analizzati dai CCTTPP (consulenti tecnici di parte)

Lì, _____

firma

Il/La sottoscritto/a, inoltre, **ACCONSENTE/NON ACCONSENTE** l'esecuzione di fotografia a me medesimo

Lì, _____

firma

Il/La sottoscritto/a, inoltre, **ACCONSENTE** che i risultati del presente accertamento vengano comunicati anche a

Lì, _____

firma

ALLEGATO 1 b-DICHIARAZIONE DI CONSENSO PER MINORI

Intestazione della struttura

Laboratorio Certificato/Accreditato

DICHIARAZIONE DI CONSENSO PER I MINORI

Il Sig./La Sig.ra			
Nato/a a		prov. () il	
Residente a			CAP
Via/piazza	N.	Tel	
Documento di identificazione: <input type="checkbox"/> carta di identità <input type="checkbox"/> passaporto <input type="checkbox"/> patente <input type="checkbox"/> permesso di soggiorno			
N°			di cui si acquisisce fotocopia
Codice fiscale			

in qualità di esercente la responsabilità genitoriale/tutela/curatela su

Nato/a a		prov. () il	
Residente a			CAP
Via/piazza	N.	Tel	
Documento di identificazione: <input type="checkbox"/> carta di identità <input type="checkbox"/> passaporto <input type="checkbox"/> patente <input type="checkbox"/> permesso di soggiorno			
N°			di cui si acquisisce fotocopia
<input type="checkbox"/> da me stesso/a identificato			
Codice fiscale			

è stato informato/a sulle modalità e finalità dell'accertamento in oggetto e sul trattamento di dati personali, in accordo con la normativa vigente,

Lì, _____

firma

firma operatore

Il/La sottoscritto/a **ACCONSENTE/NON ACCONSENTE** al prelievo della propria saliva nonché dei seguenti campioni biologici

Il/La sottoscritto/a, inoltre, **ACCONSENTE** che tale prelievo sia utilizzato per il seguente scopo:

- esame stragiudiziale di paternità fra
 consanguineità fra
- ricongiungimento familiare con
- causa civile n° _____ presso Tribunale
- procedimento penale n° _____ presso _____
- altro (specificare)

Lì, _____

firma

Il/La sottoscritto/a, inoltre, **ACCONSENTE/NON ACCONSENTE** che il residuo di tale prelievo sia utilizzato a fini di ricerca in accordo con la normativa vigente.

Lì, _____

firma

Il/La sottoscritto/a, infine, informato che in rari casi il test può evidenziare anomalie patologiche del profilo, **ACCONSENTE/NON ACCONSENTE** di essere informato di ciò

Lì, _____

firma

Il/La sottoscritto/a, inoltre, **ACCONSENTE/NON ACCONSENTE** che vengano eseguiti ulteriori prelievi che verranno indipendentemente analizzati dai CCTTPP (consulenti tecnici di parte)

Lì, _____

firma

Il/La sottoscritto/a, inoltre, **ACCONSENTE/NON ACCONSENTE** l'esecuzione di fotografia a me medesimo

Lì, _____

firma

Il/La sottoscritto/a, inoltre, **ACCONSENTE** che i risultati del presente accertamento vengano comunicati anche a

Lì, _____

firma

DOCUMENTO INFORMATIVO (Art. 13 e 14 Reg. UE 2016/679)**Titolare del Trattamento dei Dati****Finalità del trattamento dei dati raccolti**

I dati dell'interessato sono raccolti per consentire al titolare di fornire i propri servizi, tipicamente limitati ad analisi di natura genetico-forense (si veda anche infra).

Tipologie di dati personali diversi da quelli qui indicati saranno utilizzati per finalità e con modalità specifiche, definite separatamente.

Tipologie di dati raccolti e campioni biologici

Dati personali¹ e dati personali comuni, **dati relativi alla salute, dati genetici, dati giudiziari.**

Fra i dati personali comuni raccolti dal titolare vi sono: nome, cognome, numero di telefono, email, provincia, stato, nazione, CAP, sesso, data di nascita, città, indirizzo, codice fiscale/partita IVA, numero di fax.

Nella categoria dei dati personali rientrano i particolari dati genetici possibile oggetto del presente studio, che sono dati genetici "muti", finalizzati e trattati solo ed esclusivamente al fine della definizione di caratteristiche genetiche ereditarie in ambito identificativo, non a fini clinici o di altra natura (ad es. per definire predisposizioni genetiche o altro).

Il mancato conferimento del consenso al loro utilizzo può impedire la completa erogazione del servizio richiesto.

Dati genetici² secondo la definizione del Regolamento (UE) 2016/679 non saranno oggetto di analisi. Tuttavia, in particolari quanto rarissime situazioni, potranno rendersi evidenti anomalie a loro volta espressione di stati fisiopatologici ("dati relativi alla salute"³). Tali dati saranno trattati unicamente dietro precisa autorizzazione (consenso) dell'interessato avente titolo.

Sono raccolti, previo consenso al campionamento, **campioni biologici** consistenti essenzialmente ma non esclusivamente in tamponi salivari. A seconda delle necessità potrebbero essere raccolti altri tipi di campioni (ad es. ematici o margini ungueali).

Le analisi di laboratorio saranno analisi genetiche o di altra natura biologico-forense (ad es. volte alla determinazione della natura biologica del materiale) con produzione di dati riportanti caratteristiche genetiche¹.

Interessati

Clienti privati, Autorità Giudiziaria civile e penale, in numero inferiore alle 300 unità/anno.

Modalità di trattamento

Il trattamento viene effettuato mediante strumenti informatici e/o telematici (ad es. invio email, PEC) e/o cartacei (anche con invio di corrispondenza), con modalità organizzativo/logistiche e con criteri strettamente correlati alle finalità indicate e consiste in qualsiasi operazione o insieme di operazioni, compiute con o senza l'ausilio di processi automatizzati (mediante PC, invio email, PEC, ecc.) e applicate a dati personali o insiemi di

¹ "Dato personale": qualsiasi informazione riguardante una persona fisica identificata o identificabile («interessato»); si considera identificabile la persona fisica che può essere identificata, direttamente o indirettamente, con particolare riferimento a un identificativo come il nome, un numero di identificazione, dati relativi all'ubicazione, un identificativo online o a uno o più elementi caratteristici della sua identità fisica, fisiologica, **genetica**, psichica, economica, culturale o sociale.

² Sono dati genetici *tutti i dati personali riguardanti le caratteristiche genetiche di una persona fisica che siano ereditarie o acquisite (...) che forniscono informazioni uniche sulla fisionomia o sulla salute dell'individuo considerato, ottenuti in particolare dall'analisi di un campione biologico della persona in questione.*

³ "Dati relativi alla salute": i dati personali attinenti alla salute fisica o mentale di una persona fisica, compresa la prestazione di servizi di assistenza sanitaria, che rivelano informazioni relative al suo stato di salute.

dati personali, come la raccolta, la registrazione, l'organizzazione, la strutturazione, la conservazione, l'adattamento o la modifica, l'estrazione, la consultazione, l'uso, la comunicazione mediante trasmissione, diffusione o qualsiasi altra forma di messa a disposizione, il raffronto o l'interconnessione, la limitazione, la cancellazione o la distruzione dei dati.

Il trattamento è svolto dal titolare.

Il trattamento è svolto con limitazioni (limitatamente al trattamento dei dati di laboratorio, anonimi) dal/i Responsabile/i designato/i dal titolare. L'elenco aggiornato dei responsabili potrà sempre essere richiesto al titolare del trattamento. Tali soggetti sono debitamente istruiti così da porre in essere tutte le misure volte al rispetto della riservatezza e della normativa.

Il titolare tratta i dati personali degli interessati adottando le opportune misure di sicurezza volte ad impedire l'accesso, la divulgazione, la modifica o la distruzione non autorizzate degli stessi, inclusa la crittografia.

Non sono utilizzate piattaforme online, condivisione documenti, databasing del DNA o comunque dei soggetti interessati.

I campioni prelevati o comunque quelli oggetto delle analisi richieste saranno resi anonimi con sigle numeriche e processati in forma anonima con strumenti informatici in dotazione all'Università degli Studi e deanonimizzati dal titolare per la loro interpretazione ed elaborazione e per la redazione di relazioni scritte in strumenti elettronici di sua proprietà ed esclusivo uso; i dati saranno altresì trattati dal titolare anche per archiviazione in forma cartacea.

In caso di guasto tecnico potranno venire a conoscenza dei dati personali degli interessati fornitori di servizi (es. tecnici informatici, tecnici/professionisti afferenti a strutture dotate di particolari attrezzature), e/o professionisti tutti opportunamente istruiti al fine di evitarne un trattamento illecito o un uso non consentito, al fine di fornire il servizio richiesto (es. manutenzione / riparazione strumenti, software, hardware strumenti di laboratorio).

I dati personali "comuni" (ad esclusione delle caratteristiche genetiche ed altri dati relativi alla salute), verranno trattati con finalità strettamente connesse e strumentali alla gestione dei rapporti con il cliente e, in particolare, per l'acquisizione di informazioni preliminari alla conclusione del contratto con il cliente, per l'esecuzione degli obblighi derivanti dal contratto concluso con il cliente, per l'amministrazione della clientela, per la gestione delle spedizioni e delle fatture, per il controllo della solvibilità, per la gestione del contenzioso, compreso il recupero crediti.

Infine i dati potranno essere trattati per adempiere agli obblighi previsti dalla legge, dai regolamenti o dalla normativa comunitaria.

Comunicazione dei dati

Sempre nei limiti e per le finalità indicate nei punti precedenti, i Suoi dati potranno essere comunicati ad eventuali collaboratori tecnici e in generale a tutti i soggetti per i quali la comunicazione è necessaria per il corretto espletamento dell'incarico professionale e per le finalità conferite, con il riguardo necessario alla protezione degli stessi.

In ogni altro caso i dati personali genetici (risultati del test ecc.) non sono oggetto di comunicazione a soggetti diversi da quelli concordati (ad es., ma non esclusivamente, ad altro soggetto probando in un test di rapporti familiari), salvi i casi in cui Lei stesso/a abbia autorizzato la comunicazione di questi dati a soggetti terzi (ad esempio in caso di consegna dei risultati ad un Legale).

In nessun caso i dati sono diffusi.

Luogo

I campioni prelevati o comunque quelli oggetto delle analisi richieste saranno processati – anonimi – presso XXXXX oppure, per particolari necessità, presso altri laboratori o strutture selezionate dal titolare per rispondere ai quesiti posti dal richiedente.

I dati, deanonimizzati, sono trattati presso le sedi operative del Titolare ed in ogni altro luogo in cui le parti coinvolte nel trattamento siano localizzate. Per ulteriori informazioni, si contatti il Titolare.

Tempi

I dati saranno trattati per il tempo necessario allo svolgimento del mandato conferito dall'utente.

I campioni biologici verranno interamente consumati e/o smaltiti al termine della prestazione del servizio richiesto; tuttavia, in caso di consenso, i campioni biologici saranno conservati e trattati in forma anonima a fini di ricerca.

L'utente ha il pieno diritto di chiedere l'interruzione del trattamento o la cancellazione dei dati (si veda anche "diritti degli interessati").

Violazione di dati personali⁴

In caso di violazione dei dati personali (ad esempio per perdita o furto di un dispositivo di archiviazione o frode) il titolare *del trattamento* si impegna a *notificare la violazione all'autorità di controllo competente a norma dell'articolo 55 senza ingiustificato ritardo e, ove possibile, entro 72 ore dal momento in cui ne è venuto a conoscenza* (tranne che per i dati crittografati per i quali non vige tale obbligo ex art. 34 c. 3 lett. a) GDPR).

Disaster recovery

Il titolare del trattamento pone in essere misure idonee ad assicurare la continua riservatezza, integrità, disponibilità e resilienza dei sistemi e dei servizi che trattano i dati personali con conservazione degli stessi su almeno 3 supporti informatici in grado di assicurare la capacità di ripristinare tempestivamente la disponibilità e l'accesso dei dati in caso di incidente fisico o tecnico.

Diritti degli interessati

I soggetti cui si riferiscono i dati personali hanno il diritto in qualunque momento di ottenere la conferma dell'esistenza o meno degli stessi presso il titolare del trattamento, hanno diritto all'accesso, rettifica, cancellazione, limitazione e opposizione al trattamento dei dati, a revocare il consenso al trattamento, senza pregiudizio per la liceità del trattamento basata sul consenso acquisito prima della revoca, proporre reclamo all'Autorità Garante per la Protezione dei dati personali. L'esercizio dei premessi diritti può essere esercitato mediante comunicazione scritta da inviare a mezzo PEC all'indirizzo XXXX lettera raccomandata a/r all'indirizzo XXXX

Modifiche a questa privacy policy

Il Titolare del Trattamento si riserva il diritto di apportare modifiche alla presente privacy policy in qualunque momento.

⁴La violazione di sicurezza comporta accidentalmente o in modo illecito la distruzione, la perdita, la modifica, la divulgazione non autorizzata o l'accesso ai dati personali trasmessi, conservati o comunque trattati.

ALLEGATO 2 b-INFORMATIVA IN TEMA DI INDAGINI DI PATERNITA'-PARENTELA

Intestazione della struttura

Laboratorio

Certificato/Accreditato

INFORMATIVA IN TEMA DI INDAGINI DI PATERNITA'- PARENTELA

Gentile Signora/e affinché sia informata/o in maniera per Lei chiara e sufficiente sull'esame richiesto, La preghiamo di leggere con attenzione questo documento che ha lo scopo di permetterle di decidere in modo libero, chiaro e quindi più consapevolmente se effettuare o meno l'accertamento.

Il test del DNA e prelievi

Il DNA di ciascuna persona, presente in ogni cellula del proprio corpo, è praticamente esclusivo – tranne per i gemelli monozigoti, che possiedono identico DNA - e si trasmette nelle generazioni dalla madre e dal padre biologici. In particolare, la caratteristica dell'ereditarietà è alla base della metodologia utilizzata per determinare se due persone sono correlate geneticamente. Il tratto di DNA che contiene un'informazione genetica viene definito *gene* e la sua localizzazione sui cromosomi viene definita *locus*; forme alternative dello stesso gene vengono definite *alleli*. Un *gene* che mostra più *alleli* viene definito *polimorfico*. Per ogni *locus*, un individuo eredita un *allele* dalla madre e un *allele* dal padre; inoltre, se gli *alleli* ereditati sono uguali, l'individuo è omozigote, se sono diversi, l'individuo è eterozigote. La derivazione del *profilo genetico* di un individuo implica la determinazione degli *alleli* presenti in determinati loci altamente *polimorfici*.

Mentre il test di paternità permette di evidenziare se un soggetto è biologicamente padre di un altro soggetto, il test di parentela è in grado di verificare se due (o più) persone sono biologicamente correlate (per esempio, si può usare nei casi in cui si vuole sapere se due persone sono fratelli biologici).

Qualsiasi campione biologico che contenga cellule con nucleo può essere idoneo all'estrazione del DNA. Per un'indagine tradizionale si eseguono prelievi di saliva mediante tamponi sterili in quanto questo tipo di prelievo risulta il più vantaggioso. Durante il presente incontro, pertanto, acquisito il necessario consenso, si procederà al prelievo di tamponi buccali, dai quali verrà estratto il DNA necessario per l'analisi. La procedura è altamente affidabile ed è semplicissima.

Protocollo d'analisi

Le analisi vengono condotte in conformità con le indicazioni della Società Internazionale di Genetica Forense (ISFG) e in accordo con le "Raccomandazioni sulle indagini biologiche di paternità e parentela" emanate dal Gruppo dei Genetisti Forensi Italiani (GEFI).

La prima fase del test di paternità/parentela consiste nell'estrazione del DNA dai campioni biologici prelevati per l'esame.

Si procede quindi ad amplificare le regioni polimorfiche di interesse mediante PCR (Polymerase Chain Reaction). Usualmente vengono amplificati non meno di quindici marcatori genetici localizzati ciascuno su cromosomi diversi. Questi sistemi sono noti come STR (Short Tandem Repeats) e sono stati selezionati rigorosamente dalle comunità Scientifiche Internazionali. Inoltre, le frequenze delle varie forme alleliche per ciascun sistema sono ben conosciute a livello delle maggiori popolazioni di riferimento. Si ricorda che i sistemi STR non sono codificanti.

I marcatori amplificati vengono quindi valutati mediante un sequenziatore automatico. L'identificazione degli alleli viene eseguita confrontandoli con un ladder allelico noto, contenente le principali varianti riscontrate nelle varie popolazioni.

I risultati vengono forniti sotto forma di tracciati elettroforetici.

Risultato del test

Nel caso di una paternità tradizionale, l'analisi dei profili del "padre presunto", della madre e del figlio, consente, una volta identificato nel profilo del figlio l'allele ereditato dalla madre, di valutare se l'altro allele è condiviso con il "padre presunto".

Nel caso in cui il figlio, in più sistemi, presenti alleli "non materni" che non siano presenti nel "presunto padre", la paternità è esclusa.

Nel caso in cui, invece, nel profilo del figlio l'allele "non materno" sia sempre condiviso con il "padre presunto", si parla di compatibilità. In questo caso, inoltre, viene eseguito il calcolo biostatistico della probabilità che il "padre presunto" sia in affetti il "padre biologico". Tale calcolo prevede la conoscenza della distribuzione delle frequenze dei vari alleli nella popolazione cui appartiene il trio considerato e si basa sull'analisi di un numero di loci polimorfici sufficiente per ottenere una probabilità di paternità superiore al 99,99%.

Nel caso in cui si eseguano test di parentela, vengono forniti i valori di verosimiglianza delle ipotesi considerate (ad esempio: sono i due soggetti fraterlastris o meno?).

Tempi di esecuzione delle analisi e comunicazione dei risultati

L'indagine di paternità verrà eseguita entro dieci giorni dalla data del prelievo o dal pagamento della prestazione se successivo alla data del prelievo.

Per quanto raramente, è possibile che il *profilo genetico* presenti delle anomalie (senza che ciò implichi necessariamente una condizione patologica). In questi rari casi, sarà cura dell'operatore informare la parte interessata, qualora preventivamente d'accordo.

La modalità di comunicazione dei risultati sono concordate durante il presente incontro.

Il risultato del test NON può essere comunicato per telefono.