



ESTRATTO REPORT VALUTAZIONE DI IMPATTO SULLA PROTEZIONE DEI DATI (DPIA)

Progetto di ricerca corrente id. 1089 “Ampliamento dei dati NGS mediante Optical Genome Mapping: verso un rilevamento più completo delle varianti nei bambini con disordini genetici rari irrisolti”

Art. 35 Regolamento Europeo 679/2016 - GDPR

Indice

1. TRATTAMENTO IN VALUTAZIONE	2
1.1. Descrizione sintetica del trattamento	2
1.2. Responsabilità connesse al trattamento	2
1.3. Finalità del trattamento	2
1.4. Basi giuridiche del trattamento	3
1.5. Fasi del trattamento	3
2. VALUTAZIONE DEL RISCHIO	3
2.1 Azioni di miglioramento suggerite per la riduzione del rischio	4
3. VALUTAZIONE CONCLUSIVA	4

1. TRATTAMENTO IN VALUTAZIONE

A seguito della fase istruttoria conclusasi in data 24/01/24 (Scheda Istruttoria n. 9 del 2024) e del parere positivo espresso dal Comitato Etico competente n. R1914/24 – I2-107, oggetto della valutazione è il trattamento dei dati effettuato nell’ambito del Progetto di ricerca corrente id. 1089 “Ampliamento dei dati NGS mediante Optical Genome Mapping: verso un rilevamento più completo delle varianti nei bambini con disordini genetici rari irrisolti”

1.1. Descrizione sintetica del trattamento

Nel laboratorio di citogenetica del IRCCS E. Medea è in uso con successo OGM sia per identificare sbilanci criptici in pazienti con NDs/NDDs senza una diagnosi molecolare dopo le analisi routinarie NGS/cariotipo molecolare (CMA), che per caratterizzare velocemente a livello molecolare sbilanci cromosomici accertati durante l’iter diagnostico.

Il progetto intende applicare OGM quale approccio genomico ortogonale a NGS per incrementare ulteriormente la resa diagnostica in bambini con gravi NDs/NDDs senza una diagnosi molecolare dopo le analisi NGS/CMA.

In seguito ai risultati della caratterizzazione genomica, si analizzerà il trascrittoma su sangue periferico o fibroblasti per dissezionare le eventuali conseguenze molecolari delle SVs candidate dall’analisi OGM e per identificare possibili anomalie del trascrittoma (es. varianti di splicing) in quei pazienti con una complessità medica caratterizzata da tratti clinici atipici non spiegabili dal dato genomico.

Tale identificazione costituirà un passo importante verso la definizione di correlazioni genotipo/fenotipo più fini di quelle attuali e soprattutto verso il clonaggio dei geni responsabili.

1.2. Responsabilità connesse al trattamento

L’Associazione “La Nostra Famiglia” è Titolare autonomo del trattamento.

Il “Responsabile per la Protezione dei Dati” è l’avv. Alessandro Frillici, contattabile per email all’indirizzo dpo@lanostrafamiglia.it.

“Designato al Trattamento dei Dati” è la Dott.ssa Maria Clara Bonaglia.

1.3. Finalità del trattamento

Il trattamento dei dati personali raccolti nel corso del Progetto di Ricerca risponde alla finalità di esecuzione di un compito di interesse pubblico o connesso all’esercizio di pubblici poteri del Titolare consistente nell’effettuare le attività di ricerca previste dal Progetto e descritte nell’Informativa al Trattamento dei Dati, pubblicata sul sito dell’Associazione

1.4. Basi giuridiche del trattamento

Il trattamento dei dati personali raccolti risponde alla finalità di esecuzione di un compito di interesse pubblico o connesso all'esercizio di pubblici poteri del Titolare consistente nell'effettuare attività di ricerca ai sensi dell'art. 6 del Regolamento, comma 1, lettera e) deroga ai sensi dell'art. 9 paragrafo 2, lettere j) e i) del Regolamento. Il Trattamento è altresì effettuato ai sensi degli artt. 110 e 110bis del Codice Privacy e alle altre finalità riportate all'interno del documento Privacy M 035 "Informazioni su trattamento dei dati per ricerca scientifica in base alle disposizioni di legge o di regolamento e al diritto dell'Unione Europea".

1.5. Fasi del trattamento

Le fasi del trattamento sono sintetizzate come di seguito:

1. Reclutamento di n. 60 bambini e i loro genitori (TRIO) afferenti all'IRCCS Medea che presentano disabilità intellettiva medio/grave, in aggiunta ad almeno uno dei seguenti criteri: ritardo cognitivo familiare, problemi comportamentali, epilessia, disturbi del movimento, dismorfismi/ anomalie congenite/ mancato o eccessivo accrescimento, disordini dello sviluppo in famiglie consanguinee;
2. ad ogni partecipante verrà assegnato un codice alfanumerico per la pseudonimizzazione dei dati da parte del Designato. Le chiavi di pseudonimizzazione, in apposito file .xls protetto da password, sono conservate su server dell'Associazione sottoposto a *backup*;
3. raccolta di materiale biologico costituito da campione di sangue periferico in EDTA dei soggetti e di entrambi i genitori (ove possibile);
4. processamento dei campioni biologici con utilizzo di Bionano Genomics Saphyr System per il sequenziamento del DNA (sequenziamento del genoma ed identificazione CNV (Copy Number Variations) e successiva elaborazione con Bionano Compute on Demand, server in hosting;
5. elaborazione e salvataggio dei dati acquisiti su server sottoposto a backup e su eCRF elettronica (REDCap) il cui accesso è consentito soltanto al personale autorizzato;
6. conclusione del progetto di ricerca e diffusione dei dati in forma anonima
7. al termine del periodo di conservazione, anonimizzazione dei dati e dei campioni raccolti

2. VALUTAZIONE DEL RISCHIO

L'elenco dei rischi individuati per i diritti e la libertà degli interessati applicati alle fasi/attività di trattamento previste dal progetto di ricerca indicano un livello di rischio accettabile.

Pertanto, il trattamento dei dati effettuato nell'ambito del Progetto di ricerca corrente id. 1089 "Ampliamento dei dati NGS mediante Optical Genome Mapping: verso un rilevamento più completo delle varianti nei bambini con disordini genetici rari irrisolti" risulta coerente con le finalità indicate nell'apposita informativa.

La necessità e la proporzionalità del trattamento dei dati sono state valutate positivamente e approvate dal Comitato Etico Lombardia 2 in data 15/05/2024.

2.1 Azioni di miglioramento suggerite per la riduzione del rischio

Dall'analisi dei rischi effettuata rispetto alle operazioni di trattamento dei dati relative al Progetto di ricerca corrente id. 1089 "Ampliamento dei dati NGS mediante Optical Genome Mapping: verso un rilevamento più completo delle varianti nei bambini con disordini genetici rari irrisolti", si definiscono necessarie le seguenti azioni di miglioramento per la riduzione del rischio:

- Informare i partecipanti alla ricerca attraverso la consegna del modulo di informativa e consenso al trattamento dei dati personali.
- Consentire l'accesso al laboratorio in cui sono conservati i campioni tramite badge o PIN
- Pseudonimizzazione dei dati personali e particolari raccolti, in modo tale che non possano essere più attribuiti ad uno specifico interessato senza l'ausilio di informazioni aggiuntive e conservazione di dette informazioni (chiavi) in file server separato, protetto da password e con accesso consentito al solo personale autorizzato
- Creazione di cartella informatica del progetto su file server LNF o su server in hosting (GARR) sottoposto a backup per il salvataggio dei dati e con accesso consentito ai soli operatori autorizzati
- Al termine del periodo di conservazione, anonimizzazione dei dati della ricerca tramite distruzione delle chiavi di pseudonimizzazione e distruzione dei campioni biologici

3. VALUTAZIONE CONCLUSIVA

Le modalità di trattamento analizzate risultano conformi alle misure di sicurezza in materia di trattamento dei dati personali. Pertanto, si valuta positivamente il Progetto di ricerca corrente id. 1089 "Ampliamento dei dati NGS mediante Optical Genome Mapping: verso un rilevamento più completo delle varianti nei bambini con disordini genetici rari irrisolti", garantendo l'implementazione delle azioni di miglioramento raccomandate.

Questo documento è un estratto della Valutazione d'Impatto condotta dall'Ente, ulteriori informazioni possono essere richieste all'indirizzo privacy@lanostrafamiglia.it.

Bosisio Parini, 23/12/2025

Il Privacy Manager

ing. Paolo Bovone