

Studio dei risultati ottenuti mediante sequenziamento di nuova generazione in pazienti in sospetto di Sindrome Neoplastica Ereditaria

Promotore: Azienda Ospedaliero Universitaria di Modena

Responsabile dello Studio: S.C. Elena Tenedini

FOGLIO INFORMATIVO

Gentile Signora/e,

Le è stato chiesto di partecipare a questo studio, promosso da Azienda Ospedaliero Universitaria di Modena

Lo “Studio dei risultati ottenuti mediante sequenziamento di nuova generazione in pazienti in sospetto di Sindrome Neoplastica Ereditaria” ha carattere osservazionale, cioè non comporta ulteriori indagini strumentali o di laboratorio, rispetto a quelle eseguite nella pratica clinica.

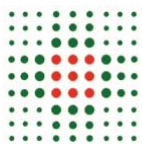
Background dello studio: il cancro è una malattia complessa associata a milioni di mutazioni in centinaia di geni nell'uomo. Nella maggior parte dei casi, queste mutazioni sono acquisite e possono essere causate dall'invecchiamento o da fattori ambientali e professionali. In circa il 10-15% dei casi, tuttavia, le mutazioni nei geni correlati al cancro vengono ereditate. Le sindromi neoplastiche ereditarie sono pertanto definite come predisposizioni genetiche a determinati tipi di neoplasie, spesso a esordio precoce, causate dalla presenza di varianti clinicamente significative in uno o più geni, prevalentemente implicati nei meccanismi di risposta al danno al DNA.

Nell'ambito del Servizio Sanitario Nazionale italiano, l'analisi mutazionale dei geni responsabili delle sindromi neoplastiche ereditarie non è offerta alla popolazione generale ma, ai fini di un rapporto accettabile tra costi e benefici, a tutti quei soggetti (sani o affetti) che soddisfino specifici criteri personali e/o familiari. Criteri che, se soddisfatti, permettono l'invio del soggetto all'esecuzione del test molecolare sul DNA isolato da un campione di sangue periferico.

L'analisi mutazionale eseguita in ambito diagnostico per cui Lei, a suo tempo, ha sottoscritto specifico consenso informato ed il cui risultato Le è stato già comunicato dal medico prescrittore specialista, ha avuto lo scopo di accertare l'eventuale stato di portatore di una mutazione clinicamente rilevante.

Lo studio mutazionale dei geni responsabili delle sindromi neoplastiche ereditarie è stato effettuato mediante il sequenziamento di nuova generazione, il Next Generation Sequencing (NGS). Il settore di Genomica del Rischio Oncologico e Malattie Rare della SSD di Ematologia Diagnostica e Genomica Clinica dell'AOU di Modena, è il laboratorio che si è occupato dell'analisi mutazionale di tutti i soggetti in sospetto di Sindrome Neoplastica Ereditaria ed ha utilizzato un test diagnostico molecolare certificato per la diagnosi in vitro.

Lo studio che le proponiamo si pone come obiettivo quello di eseguire una valutazione complessiva dei risultati ottenuti dopo sei anni di utilizzo di questo test diagnostico molecolare in tutti i pazienti che sono stati testati. Lo studio prevede l'esclusiva analisi di dati già ottenuti in ambito diagnostico



assistenziale in forma retrospettiva, anonima ed aggregata. L'analisi di questi risultati ha come scopo quello di fornire ulteriori elementi di conoscenza sulla variabilità genetica che determina l'aumento del rischio neoplastico nei soggetti portatori rispetto alla popolazione generale. Questo potrà consolidare il valore scientifico delle informazioni già fornite dal test diagnostico molecolare e meglio orientare l'attenzione clinica verso le varianti geniche che dovessero mostrare peculiare frequenza o ricorrenza.

Lei può decidere in piena autonomia se partecipare a questo Studio; può anche discuterne con il Suo medico di famiglia o con altre persone. Se qualcosa non Le è chiaro, è libero di chiedere tutte le informazioni necessarie allo Sperimentatore principale che Le ha proposto questo Studio ed i cui riferimenti sono in calce a questa informativa.

Se decidesse di partecipare, lo Sperimentatore principale Le chiederà di sottoscrivere un Modulo per confermare che ha letto e capito tutti gli aspetti dello Studio e che desidera parteciparvi.

Lei riceverà una copia del modulo firmato.

Cosa accadrà se decido di partecipare?

Se desidera prendere in considerazione la possibilità di partecipare allo studio, Le sarà consegnata questa scheda informativa, da leggere e conservare. Avrà la possibilità di chiedere tutte le spiegazioni che desidera a riguardo. Le sarà chiesto di firmare il modulo di consenso, in allegato e l'informativa per il trattamento dei dati personali.

Lo studio non prevede la raccolta di alcun nuovo materiale biologico, altresì non prevede alcun esame o indagine medica aggiuntiva.

La informiamo, inoltre, che la sua partecipazione non comporta per Lei alcun aggravio di spese.

Cosa accadrà se decido di non partecipare?

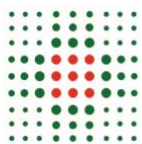
Se decidesse di non partecipare allo studio non ci sarà alcuna conseguenza sulla qualità della terapia o dell'assistenza che riceverà.

Potrò uscire dall'indagine in qualsiasi momento?

Lei ha facoltà di interrompere la Sua partecipazione allo Studio in qualsiasi momento, senza alcuna conseguenza sulla qualità della terapia o dell'assistenza che riceverà.

Quali benefici potrò ottenere?

La partecipazione a questa indagine osservazionale non comporta benefici diretti alla Sua persona. Partecipando a questo Studio Lei contribuirà comunque a migliorare le nostre conoscenze in merito alla variabilità genetica che determina l'aumento del rischio neoplastico nei soggetti portatori rispetto alla popolazione generale.



Quali sono i rischi?

Non ci sono rischi specifici associati alla partecipazione a questo Studio. Non è previsto l'uso di nessun farmaco sperimentale. Sarà comunque informato tempestivamente qualora divengano disponibili informazioni che possano influenzare la Sua volontà di continuare la partecipazione.

I miei dati resteranno anonimi?

Tutte le informazioni connesse alla Sua partecipazione al presente Studio saranno trattate in modo strettamente riservato in conformità alle norme di Buona Pratica Clinica (D.Lgs. 211/2003), nonché a quelle relative alla protezione e al trattamento dei dati personali, ai sensi del Regolamento Europeo n. 679/2016, c.d. GDPR, e della normativa italiana attualmente in vigore in materia di Privacy.

I dati personali saranno associati a un codice, dal quale sarà impossibile risalire alla sua identità: solo lo Sperimentatore principale potrà collegare il codice al Suo nominativo.

Lo Sperimentatore principale che La seguirà nello Studio e le Autorità Regolatorie potranno avere accesso ai Suoi dati personali, nel rispetto e con le limitazioni previste dal Regolamento Europeo n. 679/2016, dal D.Lgs. 196/2003, come modificato dal D.Lgs. 101/2018, e dalle Linee Guida del Garante per la protezione dei dati personali (delibera n. 52 del 24/07/2008 e successive modifiche e integrazioni). Il personale addetto allo Studio è comunque obbligato a mantenere, in ogni caso, la riservatezza di tali informazioni.

Le chiediamo di fare riferimento alla Nota Informativa al trattamento dei dati personali, che Le verrà consegnata insieme al presente Foglio Informativo, per prendere piena visione dei Suoi diritti in materia.

Copertura Assicurativa

Trattandosi di uno studio osservazionale che comporta la mera raccolta e analisi di dati, non è prevista una copertura assicurativa.

Come verranno utilizzati i risultati dell'indagine?

Tutti i suoi dati saranno raccolti dallo Sperimentatore principale e nessuno, ad eccezione dei soggetti autorizzati come sopra specificati, potrà risalire alla Sua identità.

I risultati di questo Studio potrebbero essere divulgati e/o pubblicati su una rivista scientifica. La Sua identità non sarà comunque mai resa nota.

Chi posso contattare per ulteriori informazioni?



SERVIZIO SANITARIO REGIONALE
EMILIA-ROMAGNA
Azienda Ospedaliero - Universitaria di Modena

Dipartimento Interaziendale ad Attività Integrata

Medicina di Laboratorio e Anatomia Patologica

SSD di Ematologia Diagnostica e Genomica Clinica.

Responsabile: Prof. Enrico Tagliafico

Per eventuali domande o se desidera ulteriori informazioni, non esiti a rivolgersi allo sperimentatore responsabile dello studio Elena Tenedini e/o a chi le ha proposto la partecipazione a questo studio osservazionale.

Dr. Elena Tenedini

Tel.: 0594222956

E-mail: tenedini.elena@aou.mo.it

Le ricordiamo che, al termine dello studio, potrà chiedere allo sperimentatore di prendere visione dei risultati dell'indagine effettuata grazie al Suo contributo.

Questo studio e la relativa documentazione sono stati approvati dal C.E. Area Vasta Emilia Nord.