

## *Struttura Complessa di Oncologia – Cattedra di Oncologia*

Dipartimento Ospedaliero di Oncologia ed Ematologia

Dipartimento Universitario di Scienze Mediche e Chirurgiche Materno Infantili e dell'Adulto

AZIENDA OSPEDALIERA UNIVERSITARIA POLICLINICO DI MODENA

UNIVERSITA' DI MODENA E REGGIO EMILIA

*Direttore: Prof. Massimo Dominici*

*Struttura DH Oncologico - Responsabile: Dr. Roberto Sabbatini*

*Struttura Genetica Oncologica - Responsabile: Dr.ssa Laura Cortesi*

*Struttura Innovazione e Sperimentazione Clinica Precoce in Oncologia - Responsabile: Dr.ssa Michela Maur*

*Ufficio di Sperimentazione Clinica – Coordinatore: Dr.ssa Elisa Pettrelli*

---

# **VALUTAZIONE DELLE CARATTERISTICHE CLINICHE E DEGLI ESITI NEL CARCINOMA MAMMARIO PALB2 CORRELATO (STUDIO PALBREAST)**

Promotore: Struttura Complessa di Oncologia

Responsabile dello Studio: Dott.ssa Laura Cortesi

## **FOGLIO INFORMATIVO**

Gentile Signora/e,

Le è stato chiesto di partecipare a questo studio, promosso dalla Struttura Complessa di Oncologia dell'Azienda Ospedaliero-Universitaria Policlinico di Modena

Lo studio "PALBreast" ha carattere osservazionale, cioè non comporta ulteriori indagini strumentali o di laboratorio, rispetto a quelle eseguite nella pratica clinica.

Il gene PALB2 è un gene di suscettibilità al carcinoma mammario che codifica per una proteina che ha il compito di collaborare con la proteina BRCA2 e con altre proteine con l'obiettivo di riparare i danni del DNA a doppia catena attraverso un meccanismo di riparazione definito ricombinazione omologa. Mutazioni mono-alleliche di PALB2 classificate come patogenetiche o come probabilmente patogenetiche sono associate ad un rischio incrementato di ammalare di tumore della mammella e dell'ovaio nelle donne, di tumore della prostata negli uomini, e di tumore del pancreas in entrambi i generi. Alcuni studi hanno documentato come il rischio di ammalare di tumore incrementi in caso di presenza nella famiglia di altri familiari affetti. Numerosi studi di popolazione si sono posti come obiettivo di descrivere le caratteristiche cliniche dei tumori mammari insorti in persone portatrici di mutazioni a carico di PALB2. Tuttavia, i risultati che derivano dai diversi studi sono contraddittori e oggetto di dibattito, e non vi sono dati riguardo alla prognosi di questi pazienti. Inoltre, il potenziale clinico di alcuni farmaci denominati PARP inibitori, attualmente utilizzati in persone con mutazioni geniche differenti da PALB2 e che agiscono inibendo il meccanismo della ricombinazione omologa di cui si parlava in precedenza, non è ancora stato pienamente studiato nelle persone che hanno mutazioni di PALB2 suscitando nuovo interesse riguardo le mutazioni di PALB2 come possibile bersaglio di agenti terapeutici.

Versione 1.0 del 04/04/2023

Sulla base di queste premesse lo studio PALBreast si pone l'obiettivo di raccogliere informazioni riguardanti alcune caratteristiche cliniche, biologiche e prognostiche dei tumori mammari diagnosticati in persone portatrici di mutazione del gene PALB2.

Le proponiamo di partecipare a questo studio in quanto Lei è portatrice/portatore di una mutazione del gene PALB2 e ha una diagnosi accertata di tumore mammario.

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 al Medico che Le ha proposto questo Studio ed i cui riferimenti sono in calce a questa informativa.

Se decidesse di partecipare, il Medico 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 deciderà di partecipare a questo Studio le verrà chiesto di firmare un consenso informato in cui accetta di partecipare allo Studio.* Con la firma del consenso informato autorizzerà il Medico Responsabile e i Suoi Delegati ad accedere alla Sua cartella clinica per raccogliere informazioni relative alla mutazione genetica di cui è portatrice/portatore, a eventuale presenza di altri casi di tumore nei Suoi familiari e a fattori clinici (es. modalità di diagnosi), biologici (es. presenza o assenza di determinati recettori) e prognostici del tumore mammario che Le è stato diagnosticato, oltre a informazioni sulle terapie effettuate per la cura della patologia mammaria. Inoltre, verranno raccolti dati relativi anche a eventuali secondi tumori mammari o di altri organi che potrebbero essere diagnosticati nel corso della vita. Inoltre, firmando il consenso acconsentirà a che siano effettuate analisi su campione del tessuto tumorale di tumore mammario che Le è stato prelevato in occasione di biopsia diagnostica o asportato in occasione di precedente intervento chirurgico. Le analisi sul tessuto tumorale saranno dirette a evidenziare alcuni aspetti del funzionamento della via della ricombinazione omologa, implicata nella riparazione dei danni al DNA.

Tali analisi verranno condotte presso l'Oncologia Medica dell'Azienda Ospedaliera di Parma, Le informazioni verranno raccolte in forma anonima, che verrà mantenuta durante tutto lo studio e anche in fase di elaborazione dei dati raccolti.

### **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?**

Versione 1.0 del 04/04/2023

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 all'incidenza e alla mortalità del carcinoma mammario correlato alle mutazioni germinali del gene PALB2. \_\_\_\_\_

### **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 il medico sperimentatore potrà collegare il codice al Suo nominativo.

Il medico sperimentatore che La seguirà nello Studio, gli incaricati addetti al monitoraggio dello 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 dal medico sperimentatore 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?**

Versione 1.0 del 04/04/2023

Per eventuali domande o se desidera ulteriori informazioni, non esiti a rivolgersi al medico sperimentatore responsabile dello studio Dott.ssa Laura Cortesi e/o al Medico che le ha proposto la partecipazione a questo studio osservazionale.

**Dr. Cortesi Laura**\_\_\_\_\_

**Tel.: 059 422 4334**\_\_\_\_\_

**E-mail: [\\_hbc@unimore.it](mailto:_hbc@unimore.it)**\_\_\_\_\_

Le ricordiamo che, al termine dello studio, potrà chiedere al medico 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.