

Il ruolo dell'array-CGH in presenza di quadri malformativi ecografici: studio retrospettivo osservazionale monocentrico di coorte

Promotore: Azienda Ospedaliero-Universitaria Policlinico di Modena, sede legale in via del Pozzo n. 71,
41124 Modena, MO

Responsabile dello Studio: Dott.ssa Filomena Giulia Sileo

FOGLIO INFORMATIVO

Gentile Signora,

Le è stato chiesto di partecipare a questo studio, promosso dall'Azienda Ospedaliero-Universitaria Policlinico di Modena.

Lo studio *"Il ruolo dell'array-CGH in presenza di quadri malformativi ecografici: studio retrospettivo osservazionale monocentrico di coorte"* ha carattere osservazionale, cioè non comporta ulteriori indagini strumentali o di laboratorio, rispetto a quelle eseguite nella pratica clinica.

Le anomalie fetali quali le malformazioni anatomiche e i difetti della crescita si associano spesso ad alterazioni genetiche. Negli anni 70 l'analisi del cariotipo è diventata il gold standard per il rilevamento di anomalie cromosomiche; tuttavia, gran parte dei difetti cromosomici associati a condizioni cliniche gravi e moderate scendono al di sotto del limite di risoluzione del cariotipo standard (< 5-10 Mb).

L'analisi dei microarray cromosomici (Chromosomal Microarray Analysis - CMA) è una tecnologia utilizzata per il rilevamento di microdelezioni o microduplicazioni: la tecnica si basa sull'ibridazione comparativa del DNA del genoma in esame (paziente) con quello di un genoma di 'controllo' mediante le piattaforme Array - Comparative Genomic Hybridization (array-CGH). L'array-CGH ha una risoluzione fino a 1000 volte superiore a quella del cariotipo ed incrementa la capacità diagnostica del 6-7% permettendo di indentificare sbilanciamenti cromosomici non rilevabili alla semplice analisi del cariotipo standard.

In virtù dell'aumentata capacità diagnostica in epoca prenatale, in presenza di un'anomalia anatomica nel feto è importante fornire alla coppia un adeguato strumento decisionale, pertanto si rende spesso necessaria l'aggiunta dell'array-CGH al cariotipo fetale standard corredato da adeguato counselling da parte del personale medico esperto.

Il 25-30% delle malformazioni esita in morte perinatale e, nei paesi industrializzati, proprio tali malformazioni sono responsabili del 25% di tutte le morti perinatali. Negli ultimi 15 anni l'introduzione dell'array-CGH ha rivoluzionato il lavoro diagnostico nella pratica clinica ed ha facilitato l'identificazione delle basi molecolari di molte malattie genetiche.

In questo lavoro intendiamo valutare come l'indagine dell'array-CGH, associata ad un adeguato counselling multidisciplinare prenatale con le figure coinvolte nei successivi iter diagnostico-terapeutici (ad es. neonatologi, chirurghi pediatri, cardiocirurghi, genetisti) al fine di discutere con la coppia le eventuali indagini diagnostiche post-natali, assistenza ed eventuali procedure chirurgiche e non, nonché sull'outcome a lungo termine, abbia offerto supporto alla coppia con diagnosi malformativa in gravidanza. In particolare, l'analisi si soffermerà non solo sull'outcome della gravidanza (decisione di

procedere con eventuale interruzione terapeutica di gravidanza o prosecuzione della stessa) nelle donne con esito positivo dell'array-CGH ma anche sull'outcome in quelle con esito negativo di array-CGH.

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 decidesse di partecipare la Sua documentazione clinica verrà anonimizzata e revisionata al fine di rispondere agli obiettivi dello studio. Non Le è richiesto di partecipare attivamente in alcun modo alla raccolta dati che si baserà unicamente sulla documentazione già disponibile presso gli archivi Ospedalieri.

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 all'analisi con array-CGH in caso di indagine invasiva prenatale.

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?

Per eventuali domande o se desidera ulteriori informazioni, non esiti a rivolgersi al medico sperimentatore responsabile dello studio Filomena Giulia Sileo che le ha proposto la partecipazione a questo studio osservazionale.

Dott.ssa Filomena Giulia Sileo

Tel.: 059 422 5736

E-mail: filomenagiulia.sileo@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.