

## FOGLIO INFORMATIVO PER LA/IL PAZIENTE

### EFFICACIA DIAGNOSTICA DI UN PANNELLO GENICO PER PATOLOGIE RENALI IN UN'AMPIA POPOLAZIONE EUROPEA.

#### Informazioni di base

Gentile Signora/Signore,

accettando di partecipare a questo studio lei ci autorizza ad utilizzare alcuni suoi dati clinici e genetici per valutare l'efficacia diagnostica del test genetico a cui è stato/a sottoposto/a nel recente passato (pannello NES per le nefropatie di SOPHiA Genetics e/o eventuali indagini genetiche aggiuntive, come array-CGH o analisi dell'intero esoma). Al momento della esecuzione del test genetico lei aveva già acconsentito all'esecuzione dell'esame. Con questo documento invece la vogliamo informare delle finalità dello studio che utilizzerà, nel caso lei ci confermi il suo consenso, dati che la riguardano archiviati nei registri elettronici del nostro ospedale. Come ricorda, Lei è stato/a sottoposto/a ad un test genetico il cui scopo era approfondire la natura genetica della sua condizione renale.

L'analisi cui è stato/a sottoposto/a si fonda sulle conoscenze biologiche e gli avanzamenti tecnologici fino ad oggi acquisiti sulla natura genetica delle malattie renali. Alcune varianti, ossia alcune rare modifiche stabili ed ereditabili nel materiale genetico di un individuo, sono ritenute responsabili di malattie a livello renale e ad altre complicanze cliniche legate a queste varianti genetiche (diabete, sordità, ipertensione etc.).

L'Ambulatorio delle Malattie Genetiche Renali, nella figura del Medico Specialista Nefrologo, si occupa di selezionare pazienti che rispondono ad alcune specifiche caratteristiche che danno indicazione ad un approfondimento molecolare. Sebbene nella maggior parte dei casi la diagnosi e prognosi di malattia può essere ottenuta per via clinica, in alcuni specifici casi un approfondimento molecolare si rende necessario. Le condizioni più frequenti in cui la diagnosi non può essere raggiunta attraverso il solo esame clinico sono la presenza di familiarità per malattia renale e/o l'incapacità di raggiungere la diagnosi con tecniche di secondo livello come la biopsia renale. Esistono poi casi particolari in cui il test genetico diventa di elezione, come per esempio l'esclusione di malattia in caso di trapianto da donatore vivente o la diagnosi precoce per la pianificazione familiare.

Il Medico Specialista ha comunicato solo a Lei l'esito del test e, qualora lo ritenga opportuno, potrà proporle di coinvolgere altri familiari, allo scopo di identificare eventuali ulteriori soggetti della Sua famiglia con predisposizione alla malattia renale. In ogni caso non sarà il Medico Specialista a coinvolgere i suoi familiari, ma sarà Lei, se lo vorrà, a comunicare l'esito del test ai suoi parenti, i quali se lo desidereranno potranno prendere contatti con l'ambulatorio delle Malattie Genetiche Renali.

La sua partecipazione è di estrema importanza in quanto l'analisi dei dati derivanti dall'indagine genetica da lei già effettuata permetterà di migliorare significativamente le nostre capacità diagnostiche nell'ambito della sua malattia.

## **Scopo dello studio**

Lo scopo principale di questo studio è quello di valutare l'efficacia diagnostica del test a cui lei è stato/a sottoposto/a, per capire se questo tipo di indagine può essere considerata d'elezione per la diagnosi di patologie come quella di cui lei è affetto/a oppure è necessario l'approfondimento con altri tipi di tecnologie. Per questo motivo, durante lo studio valuteremo quanti pazienti con presentazione clinica simile alla sua sono stati sottoposti al test ed in quanti casi il test ha permesso di raggiungere una diagnosi conclusiva. Inoltre questo studio permetterà di valutare se alcune varianti precedentemente classificate come di significato non chiaro (VUS) alla luce dei dati epidemiologici di questa ampia raccolta dati possano essere riclassificate come patogenetiche. Lo studio inoltre valuterà altri aspetti riguardanti le caratteristiche delle varianti genetiche individuate e il loro effetto sulle caratteristiche cliniche dei pazienti arruolati, per poter valutare se le varianti possono essere considerate come predittori di prognosi clinica. Infine valutando la capacità diagnostica del pannello genico NES con altre tecnologie disponibili presso i centri coinvolti valuteremo quale sia l'algoritmo migliore per arrivare ad una diagnosi in tempi più rapidi ed a costi inferiori (ottimizzazione dell'algoritmo diagnostico).

Lo studio sarà internazionale e permetterà di confrontare dati ottenuti da sei diversi centri che utilizzano lo stesso pannello diagnostico a cui lei è stato/a sottoposto/a.

Il centro coordinatore dello studio è il centro di Modena, in particolare, la divisione di Nefrologia e dialisi del Policlinico di Modena. Il responsabile dello studio è il Prof. Riccardo Magistroni in veste di PI (Principal Investigator) dello studio.

Qualora il confronto con gli altri centri e l'analisi di molti casi simili al suo ci forniranno informazioni importanti per il suo caso, provvederemo a fare una rivalutazione dei risultati ottenuti dal suo test in presenza di almeno un Nefrologo, un Genetista e un laboratorista. Le evidenze così ottenute verranno discusse ed interpretate insieme a lei durante una nuova consulenza.

## **Riservatezza dei dati personali e Conservazione del materiale biologico**

Il risultato del test genetico è strettamente confidenziale ed è protetto ai sensi della legge sulla tutela dei dati personali (Provvedimento Del Garante della Privacy n°146/2019).

Per ulteriori informazioni potrà rivolgersi a:

Prof. Riccardo Magistroni  
Telefono 059 422 5218/4136  
E-Mail [riccardo.magistroni@unimore.it](mailto:riccardo.magistroni@unimore.it)

## MODULO DI CONSENSO INFORMATO

### **Efficacia diagnostica di un pannello genico per patologie renali in un'ampia popolazione Europea.**

Autorizzazione all'uso dei dati personali, secondo il  
Provvedimento del Garante della Privacy n°146/2019

#### **Codice in materia di protezione dei dati Personali e nel Provvedimento dell'Autorità Garante del 22/02/2007. Autorizzazione al trattamento dei dati genetici**

Io sottoscritto/a.....

nata/o a .....il.....

residente a .....

Via .....N°..... Prov .....

Telefono .....

**Dichiaro** di essere stato/a informato/a sugli scopi, le procedure, la durata di questo studio, sui possibili vantaggi ed inconvenienti ed accetto di partecipare a questo studio.

**Dichiaro** che mi è stato fornito un riassunto delle informazioni relative alle caratteristiche dello studio, di aver potuto discutere tali spiegazioni, di aver potuto porre tutte le domande che ho ritenuto necessarie e di aver ricevuto in merito risposte soddisfacenti.

**Dichiaro** di essere al corrente che sono libero/a di rifiutarmi di partecipare allo studio e che posso ritirare il mio consenso in qualsiasi momento della durata dello studio.

**Dichiaro** che la mia adesione allo studio è completamente volontaria

**Dichiaro** Di essere stato/a informato/a ed acconsento che i miei dati vengano messi a disposizione non solo dei responsabili dello studio e dei loro delegati, ma anche delle Autorità Sanitarie nazionali ed internazionali, del Comitato Etico, qualora venissero richiesti; e sono stato/a altresì informato/a che i miei dati potranno essere oggetto di comunicazione a congressi scientifici nazionali ed internazionali o di pubblicazione per motivi scientifici su riviste mediche nazionali ed internazionali, ma che in ogni caso la mia identità sarà protetta da riservatezza (i dati cioè saranno utilizzati sempre in forma pseudonimizzata).

**Dichiaro** che sono stato/a inoltre informato/a del mio diritto ad avere libero accesso alla documentazione relativa alla sperimentazione ed alla valutazione espressa dal Comitato Etico

**Dichiaro** di Acconsentire ☐ Non acconsentire ☐ a che sia informato il mio MMG

**Dichiaro** di Acconsentire ☐ Non acconsentire ☐ ad essere ricontattato per effettuare una consulenza genetica nel caso in cui dalla rivalutazione dei risultati che mi sono già stati spiegati relativi all'indagine genetica, dovessero emergere aggiornamenti a me utili.

**Dichiaro** Che mi è stata data una copia di questo consenso da trattenere.

**Dichiaro** che alle domande da me poste è stato risposto dal Dott..... in modo comprensibile ed esauriente

Sono inoltre a conoscenza che il personale Sanitario coinvolto nello studio sarà tenuto alla tutela della riservatezza riguardo alle informazioni a me relative ed ai miei familiari.

---

In piena coscienza e libertà di scelta

**Autorizzo:**

- la raccolta dei risultati del test genetico a cui mi sono sottoposto/a    si [ ] no [ ]
- l'acquisizione di documentazione clinica relativa al mio caso            si [ ] no [ ]
- l'impiego dei miei dati in forma pseudonimizzata a scopi scientifici    si [ ] no [ ]

Firma: \_\_\_\_\_ Data: \_\_\_\_\_

Nome, cognome e firma di chi ha raccolto e illustrato il presente Consenso Informato:

Dott./Prof. \_\_\_\_\_

Firma e timbro: \_\_\_\_\_ Data: \_\_\_\_\_