

FOGLIO INFORMATIVO PER GENITORI/TUTORE DI PAZIENTI MINORI

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 dati clinici e genetici che riguardano suo figlio/tutelato per valutare l'efficacia diagnostica del test genetico a cui è stato sottoposto 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 e suo figlio/tutelato avevate già acconsentito all'esecuzione dell'esame. Con questo documento invece vi vogliamo informare delle finalità dello studio che utilizzerà, in presenza del vostro consenso, dati archiviati nei registri elettronici del nostro ospedale che la riguardano. L'analisi a cui suo figlio/tutelato è stato sottoposto 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.

La partecipazione di suo figlio/tutelato a questo studio 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 dello studio è quello di valutare l'efficacia diagnostica del test a cui suo figlio/tutelato è stato sottoposto, per capire se questo tipo di indagine può essere considerata d'elezione per la diagnosi di patologie come quella di cui suo figlio/tutelato è affetto oppure è necessario l'approfondimento con altri tipi di tecnologie. Per questo motivo, durante lo studio valuteremo quanti pazienti con presentazione clinica simile a quella di suo figlio/tutelato 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 suo figlio/tutelato è stato sottoposto.

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 a quello di suo figlio/tutelato ci forniranno informazioni importanti per il suo caso, provvederemo a fare una rivalutazione dei risultati ottenuti dal test di suo figlio/tutelato in presenza di almeno un Nefrologo, un Genetista e un laboratorista. Le evidenze così ottenute verranno discusse ed interpretate insieme a lei e a suo figlio/tutelato 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

Eventuali domande del paziente o del genitore/tutore

Il paziente ha rivolto le seguenti domande:

Il genitore/tutore ha rivolto le seguenti domande:

alle quali il Dott. _____ ha dato le seguenti risposte:

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..... e Io sottoscritto

genitori/tutore di, nata/o a

il.....residente a

ViaN°..... Prov

Telefono

Familiare da contattare in caso di impossibilità a ritirare il referto:

Nome Cognome:.....

Telefono:.....

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

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 aver ricevuto dal dottor..... in data spiegazioni esaurienti in merito alla richiesta di partecipazione del mio tutelato/di mio figlio allo studio in oggetto, secondo quanto riportato nel foglio informativo qui allegato, copia del quale mi è stata consegnata in data

Dichiaro che anche il mio tutelato/mio figlio ha ricevuto, da personale esperto nel trattare con i minori, informazioni sulla sperimentazione, sui suoi rischi e benefici, commisurate alla sua capacità di comprensione.

Dichiaro che l'adesione allo studio è completamente volontaria

Dichiaro Di essere stato/a informato/a ed acconsento che i dati di mio figlio/tutelato 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 suoi 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 sua 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 Medico di famiglia/Pediatra di libera scelta di mio figlio/tutelato

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 su mio figlio/mio tutelato, dovessero emergere aggiornamenti utili a lui stesso

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

In piena coscienza e libertà di scelta

Autorizzo:

- la raccolta dei risultati del test genetico a cui mio figlio/tutelato è stato sottoposto/a
si [] no []
- l'acquisizione di documentazione clinica relativa al suo caso
si [] no []
- l'impiego dei suoi dati in forma pseudonimizzata a scopi scientifici
si [] no []

Firma dei genitori/tutore: _____ Data: _____

Firma del paziente: _____ Data: _____

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



Dott./Prof. _____

Firma e timbro: _____ Data: _____