

## **Tumore della mammella e sindrome di Li-Fraumeni -Studio retrospettivo, multicentrico**

### **FOGLIO INFORMATIVO**

Gentile Signora,

Le è stato chiesto di partecipare a questo studio, promosso dall'Istituto Oncologico Veneto, IRCCS di Padova.

Lo studio "*Tumore della mammella e sindrome di Li-Fraumeni*" ha carattere osservazionale, cioè non comporta ulteriori indagini strumentali o di laboratorio, rispetto a quelle eseguite nella pratica clinica.

La sindrome di Li-Fraumeni è una sindrome ereditaria a trasmissione autosomica dominante causata da una mutazione del gene *TP53*. Tale sindrome si caratterizza per una predisposizione a sviluppare un ampio spettro di neoplasie ad un'età precoce. Il tumore della mammella, spesso HER2-positivo, è la neoplasia più frequente tra le pazienti con tale sindrome, mentre altre neoplasie frequentemente osservate comprendono sarcomi dei tessuti molli, osteosarcomi, tumori cerebrali, leucemie e corticosurrenalomi. Diversi criteri clinici, quali i criteri di Chompret, sono stati proposti per identificare le pazienti candidate a test genetico e per le pazienti portatrici di una variante patogenetica/probabilmente patogenetica di *TP53* è raccomandato un protocollo di sorveglianza comprendente una RMN dell'intero corpo e mammaria.

Rispetto ad altre neoplasie ereditarie, le conoscenze delle caratteristiche clinico-patologiche, genetiche e trascrittomiche del tumore della mammella nel contesto di tale sindrome sono ancora scarse.

Lo scopo di questo progetto è quindi di caratterizzare clinicamente il tumore mammario nelle pazienti con sindrome di Li-Fraumeni e di confrontare la risposta ai trattamenti e gli outcome clinici tra pazienti con mutazione di *TP53* e pazienti senza mutazione di *TP53*.

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?**

Verrà richiesto l'accesso alla sua cartella clinica. I suoi dati saranno raccolti dal centro coordinatore e conservati per un massimo di 5 anni dopodiché saranno distrutti. Lei non dovrà sottoporsi ad ulteriori indagini strumentali o di laboratorio, né le verrà somministrato alcun farmaco.

### **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.

### **Quali benefici potrò ottenere?**

La partecipazione a questa indagine osservazionale non comporta benefici diretti alla Sua persona. Partecipando a questo Studio Lei contribuirà a migliorare le nostre conoscenze in merito alle neoplasie mammarie nel contesto della sindrome di Li-Fraumeni.

### **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 informata 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 e sensibili, 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, compresi i dati sensibili, saranno associati a un codice, dal quale sarà impossibile risalire alla sua identità: solo il medico sperimentatore del suo centro di riferimento potrà collegare il codice al Suo nominativo.

Il Medico Specialista 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 e dalle Linee Guida del Garante per la protezione dei dati personali (delibera n. 52 del 24/07/2008 e successive modifiche e integrazioni). I suoi dati anonimizzati, sempre nel rispetto e con le limitazioni previste dal Regolamento Europeo n. 679/2016, verranno inoltre trasferiti presso il Dana-Farber Cancer Institute per un'analisi congiunta. Il personale addetto allo Studio è comunque obbligato a mantenere, in ogni caso, la riservatezza di tali informazioni.

Tutti i dati personali delle pazienti arruolate e le informazioni generate durante questo studio saranno mantenuti confidenziali in conformità con le politiche istituzionali in materia di privacy e l'Investigatore (o altro personale dei centri coinvolti nello studio) non utilizzerà tali dati e registrazioni per scopi diversi dallo svolgimento dello studio.

Saranno messe in atto tutte le attività rivolte alla salvaguardia della riservatezza del soggetto arruolato, provvedendo alla custodia in ambienti protetti della documentazione cartacea e,

qualora si inseriscano dati in database informatici, l'accesso sarà governato da username e password abilitando unicamente gli investigatori coinvolti nello studio.

Nello specifico la riservatezza e la confidenzialità delle informazioni saranno garantite attraverso un processo di pseudoanonimizzazione.

I dati clinici verranno trasmessi per via telematica al Promotore dello studio attraverso sistema informatico protetto da password, di cui sarà a conoscenza solo il responsabile dello studio e, sempre sotto la responsabilità del Promotore affidati per l'elaborazione a terzi, localizzati nel territorio nazionale.

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, nessuno ad eccezione dei soggetti autorizzati, 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 mai resa nota.

### **Chi posso contattare per ulteriori informazioni?**

Per eventuali domande o se desidera ulteriori informazioni, non esiti a rivolgersi al Medico specialista responsabile dello studio, Prof.ssa Valentina Guarneri e/o Dr. Michele Bottosso (049-8215291, [michele.bottosso@iov.veneto.it](mailto:michele.bottosso@iov.veneto.it), [valentina.guarneri@unipd.it](mailto:valentina.guarneri@unipd.it)), allo Sperimentatore locale dello studio Dr.ssa Laura Cortesi (059-4224334, [hbc@unimore.it](mailto:hbc@unimore.it)) e/o al medico che le ha proposto la partecipazione a questo Studio osservazionale

Dott. \_\_\_\_\_

Numero di telefono \_\_\_\_\_

Email \_\_\_\_\_

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.