

Dipartimento Interaziendale ad Attività  
Integrata Malattie Nefrologiche, Cardiache e Vascolari  
Ospedale di Carpi  
UO Nefrologia e dialisi

## **“Studio retrospettivo sull'efficacia diagnostica di uno screening clinico e molecolare in pazienti affetti da Iperossaluria primitiva di tipo 1”**

Promotore: Prof. Riccardo Magistroni, UOC di Nefrologia, Dialisi e Trapianto Renale, AOU di Modena, Università di Modena e Reggio Emilia - Dipartimento Chirurgico, Medico, Odontoiatrico e di Scienze Morfologiche con interesse Trapiantologico, Oncologico e di Medicina Rigenerativa

UO AUSL di Modena: UO Nefrologia e dialisi  
Responsabile Locale dello Studio: Dott. Fabio Nava

### **FOGLIO INFORMATIVO**

Gentili Genitori,

Vi è stato chiesto di far partecipare Vostro/a figlio/a a questo studio, promosso dall'UOC di Nefrologia, Dialisi e Trapianto Renale del Policlinico di Modena.

Lo studio “Studio retrospettivo sull'efficacia diagnostica di uno screening clinico e molecolare in pazienti affetti da Iperossaluria primitiva di tipo 1” ha carattere osservazionale, cioè non comporta ulteriori indagini strumentali o di laboratorio, rispetto a quelle eseguite nella pratica clinica.

L'iperossaluria primitiva di tipo 1 (PH1) è una rara malattia ereditaria recessiva, dovuta al malfunzionamento di una proteina nel fegato (L-alanina-gliossilato-aminotransferasi o AGT), codificata dal gene AGXT, che determina l'accumulo di ossalato nell'organismo. Tale accumulo provoca episodi recidivanti e bilaterali di calcolosi di ossalato di calcio a partire dalla giovane età, oltre che causare una progressiva evoluzione verso l'insufficienza renale e sintomi a carico di numerosi organi, soprattutto a livello di ossa, cuore, arterie e cute. La sintomatologia esordisce tipicamente in età pediatrica (calcolosi bilaterale, calo della funzionalità renale), ma l'esordio dei sintomi può variare dall'infanzia fino alla sesta decade di vita.

Poiché esistono quadri più lievi e lentamente progressivi, è possibile che alcuni pazienti comincino a manifestare sintomi solo in età adolescenziale o giovane adulta, e che anche allora risulti difficile

Dipartimento Interaziendale ad Attività  
Integrata Malattie Nefrologiche, Cardiache e Vascolari  
Ospedale di Carpi  
UO Nefrologia e dialisi

inquadrare la patologia come di origine genetica. La difficoltà di inquadramento sulla base dei soli dati clinici si traduce in una sotto-diagnosi della malattia.

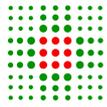
Tramite questo studio, intendiamo svolgere una ricerca medico-scientifica che si propone di analizzare retrospettivamente l'efficacia diagnostica di uno screening genetico condotto su pazienti con sospetto clinico di iperossaluria primitiva di tipo 1 (PH1).

Con questo documento vi viene chiesto di dare il Vostro consenso per la partecipazione di Vostro/a figlio/a a questa sperimentazione. Accettando di partecipare a questo studio ci autorizzate ad utilizzare alcuni dei dati clinici e genetici di Vostro/a figlio/a per valutare l'efficacia diagnostica del test genetico per PH1 a cui è stato sottoposto/a nel recente passato. Al momento della esecuzione del test genetico avevate già acconsentito all'esecuzione dell'esame. Con questo documento invece Vi vogliamo informare delle finalità dello studio che utilizzerà, nel caso confermate il Vostro consenso, dati che riguardano Vostro/a figlio/a archiviati nei registri elettronici del nostro ospedale.

Lo scopo principale dello studio è quello di valutare l'efficacia diagnostica del test a cui Vostro/a figlio/a è stato sottoposto/a per approfondire la natura genetica della sua condizione renale. Analizzando i risultati sarà possibile capire se questo tipo di approccio può essere considerato d'elezione per la diagnosi di questa rara patologia e determinare quale sia l'algoritmo migliore per arrivare ad una diagnosi in tempi più rapidi ed a costi inferiori (ottimizzazione dell'algoritmo diagnostico).

Per questo motivo, durante lo studio valuteremo quanti pazienti con presentazione clinica simile a quella di Vostro/a figlio/a (calcoli recidivanti, familiarità per calcoli renali, esordio in giovane età, insufficienza renale terminale) sono stati sottoposti ad esami di laboratorio e successivamente al test genetico per PH1 ed in quanti casi il test ha permesso di raggiungere una diagnosi conclusiva.

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.



Dipartimento Interaziendale ad Attività  
Integrata Malattie Nefrologiche, Cardiache e Vascolari  
Ospedale di Carpi  
UO Nefrologia e dialisi

Lo studio coinvolgerà altri 13 centri dell'Emilia-Romagna, coordinati dalla divisione di Nefrologia, dialisi e trapianto renale del Policlinico di Modena, arruolando pazienti che come Vostro/a figlio/a sono stati sottoposti al test genetico per PH1.

Potete decidere in piena autonomia se far partecipare Vostro/a figlio/a a questo Studio; potete anche discuterne con il Vostro medico di famiglia o con altre persone. Se qualcosa non Vi è chiaro, siete liberi di chiedere tutte le informazioni necessarie al Medico che Vi ha proposto questo Studio ed i cui riferimenti sono in calce a questa informativa.

Se decideste di far partecipare Vostro/a figlio/a, il Medico Vi chiederà di sottoscrivere un Modulo per confermare che avete letto e capito tutti gli aspetti dello Studio e che desiderate parteciparvi.

Riceverete una copia del modulo firmato.

Per facilitare la Vostra decisione riassumiamo, nei punti seguenti, le informazioni che crediamo possano riguardare Vostro/a figlio/a e Vi possano dunque essere utili nella decisione.

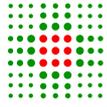
### **Cosa accadrà se decidiamo di partecipare?**

La popolazione oggetto di studio è costituita da pazienti afferenti all'U.O.C. di Nefrologia, Dialisi e Trapianto Renale e ad altri 13 centri in Emilia-Romagna che sono stati sottoposti a test genetico per iperossaluria primitiva di tipo 1. Questo studio non prevede la somministrazione di farmaci né alcun intervento di tipo terapeutico, ma solo la raccolta e l'analisi retrospettiva di dati riguardanti le caratteristiche cliniche di Vostro/a figlio/a e di esami da lui/lei già eseguiti. I dati raccolti saranno inseriti in maniera pseudonimizzata in un database dedicato, protetto da password, il cui accesso è limitato ai soli Sperimentatori.

La durata prevista dello studio è di 18 mesi.

Chiediamo la collaborazione di Vostro/a figlio/a per questo studio perché fa parte del gruppo di pazienti sottoposti a test genetico per PH1 afferenti al nostro centro. Le assicuriamo che non subirà alcun danno dalle ricerche condotte. I dati ottenuti permetteranno di aggiungere nuove informazioni alle poche già esistenti riguardo la presentazione clinica e l'epidemiologia dell'iperossaluria primitiva di tipo 1, oltre che di migliorare l'approccio diagnostico alla patologia.

### **Cosa accadrà se decidiamo di non partecipare?**



Dipartimento Interaziendale ad Attività  
Integrata Malattie Nefrologiche, Cardiache e Vascolari  
Ospedale di Carpi  
UO Nefrologia e dialisi

Se decideste di non far partecipare Vostro/a figlio/a allo studio non ci sarà alcuna conseguenza sulla qualità della terapia o dell'assistenza: riceverà comunque tutte le terapie normali previste per la sua patologia ed i medici continueranno a seguirlo/a con la dovuta attenzione assistenziale.

### **Potremo uscire dall'indagine in qualsiasi momento?**

Avete facoltà di interrompere la partecipazione di Vostro/a figlio/a allo Studio in qualsiasi momento, senza doverci dare spiegazione alcuna, ferma restando l'utilizzazione dei dati eventualmente già raccolti per determinare i risultati della ricerca, senza alterarli.

### **Quali benefici potrà ottenere?**

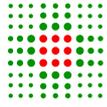
La partecipazione di Vostro/a figlio/a a questa indagine osservazionale non comporta benefici diretti alla sua persona. Partecipando a questo Studio Vostro/a figlio/a contribuirà comunque a migliorare le nostre conoscenze in merito all'epidemiologia, la presentazione clinica e l'approccio diagnostico alla PH1.

### **Quali sono i rischi?**

Non ci sono rischi specifici associati alla partecipazione a questo Studio. Non è previsto l'uso di nessun farmaco sperimentale. Sarete comunque informati tempestivamente qualora divengano disponibili informazioni che possano influenzare la Vostra volontà di continuare la partecipazione.

### **I suoi dati resteranno anonimi?**

Tutte le informazioni connesse alla partecipazione di Vostro/a figlio/a 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.



Dipartimento Interaziendale ad Attività  
Integrata Malattie Nefrologiche, Cardiache e Vascolari  
Ospedale di Carpi  
UO Nefrologia e dialisi

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 lo/a 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, dalle Linee Guida del Garante per la protezione dei dati personali (delibera n. 52 del 24/07/2008 e successive modifiche e integrazioni) e dal Provvedimento del Garante n. 146 del 2019. Il personale addetto allo Studio è comunque obbligato a mantenere, in ogni caso, la riservatezza di tali informazioni.

Vi chiediamo di fare riferimento alla Nota Informativa al trattamento dei dati personali, che Vi verrà consegnata insieme al presente Foglio Informativo, per prendere piena visione dei Vostri 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.

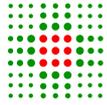
### **Come verranno utilizzati i risultati dell'indagine?**

Tutti i dati di Vostro/a figlio/a 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. L'identità di Vostro/a figlio/a non sarà comunque mai resa nota.

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

Per eventuali domande o se desiderate ulteriori informazioni, non esitate a rivolgerVi al medico sperimentatore responsabile dello studio e/o che Vi ha proposto la partecipazione a questo studio osservazionale:



SERVIZIO SANITARIO REGIONALE  
EMILIA-ROMAGNA  
Azienda Unità Sanitaria Locale di Modena

Dipartimento Interaziendale ad Attività  
Integrata Malattie Nefrologiche, Cardiache e Vascolari  
Ospedale di Carpi  
UO Nefrologia e dialisi

*dott. Fabio Nava*

*Tel. 059659489*

*E-mail: [f.nava@ausl.mo.it](mailto:f.nava@ausl.mo.it)*

Vi ricordiamo che, al termine dello studio, potrete chiedere al medico sperimentatore di prendere visione dei risultati dell'indagine effettuata grazie al contributo di Vostro/a figlio/a.

Questo studio e la relativa documentazione sono stati approvati dal C.E. Area Vasta Emilia Nord.