

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

Gentile Signora/e,

Le è stato chiesto di partecipare a questo studio, promosso dall'UOC di Nefrologia, Dialisi e Trapianto Renale del Policlinico di Modena e condotto nella nostra UO di Nefrologia e Dialisi dell'Ospedale di Carpi.

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 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.

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

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 le viene chiesto di dare il Suo consenso alla partecipazione a questa sperimentazione. 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 per PH1 a cui è stato sottoposto nel recente passato. 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.

Lo scopo principale dello studio è quello di valutare l'efficacia diagnostica del test a cui lei è stato sottoposto 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 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 alla sua (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.

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 lei sono stati sottoposti al test genetico per PH1.

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.

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

Per facilitare la Sua decisione riassumiamo, nei punti seguenti, le informazioni che crediamo La possano riguardare direttamente e Le possano dunque essere utili nella decisione.

Cosa accadrà se decido di partecipare?

La popolazione oggetto di studio è costituita da pazienti afferenti all'U.O. di Nefrologia e Dialisi dell'Ospedale di Carpi 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 Sue caratteristiche cliniche e di esami da 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.

Le chiediamo la collaborazione per questo studio perché Lei 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 alla presentazione clinica e all'epidemiologia dell'iperossaluria primitiva di tipo 1 nella popolazione adulta, oltre che di migliorare l'approccio diagnostico alla patologia.

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: riceverà comunque tutte le terapie normali previste per la Sua patologia ed i medici continueranno a seguirLa con la dovuta attenzione assistenziale.

Potrò uscire dall'indagine in qualsiasi momento?

Le precisiamo che può ritirarsi dallo studio in un qualunque 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 potrò ottenere?

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

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'epidemiologia e alla presentazione clinica della PH1. Inoltre, analizzando i risultati sarà possibile ottimizzare l'approccio diagnostico a questa patologia, ad oggi ancora trascurata.

Quali sono i rischi?

Non ci sono rischi specifici associati alla partecipazione a questo Studio. Non è previsto l'uso di nessun farmaco sperimentale e non dovrà sottoporsi a nessuna nuova visita. 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, 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.

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.

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

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: *dott. Fabio Nava*

Tel. 059659489

E-mail: f.nava@ausl.mo.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.