

SCHEMA INFORMATIVA PER IL/LA PAZIENTE RICERCA di tipo GENETICO

Approvata dalla Società Oftalmologica Italiana - 2006

CODICE DELLO STUDIO:

TITOLO DELLO STUDIO:

*{{ Genetica molecolare e malattie acquisite degenerative oftalmologiche di elevata rilevanza epidemiologica e sociale (quali **Glaucoma primario dell'adulto, Degenerazione maculare legata all'età, Diabete tipo 2 e Retinopatia diabetica**). Test genetici finalizzati alla individuazione della suscettibilità a tali malattie, o a graduarne la severità. }}*

Gentile Signora/e,

La sua malattia oculare si chiama ed è oggetto di uno studio di tipo genetico relativo a questa patologia in corso presso questa struttura cui le proponiamo di partecipare.

Questo studio ha gli scopi e gli obiettivi sotto esposti.

Ognuno di noi possiede il suo personale patrimonio di geni. I geni, con il linguaggio del DNA, servono per definire le caratteristiche della nostra individualità (come ad esempio il colore degli occhi, dei capelli, ecc), nonché la nostra predisposizione a numerose malattie, sia congenite, sia manifestantesi durante le fasi della nostra vita. I geni possono influenzare, oltre che la insorgenza, anche la gravità o meno di manifestazione e di decorso di talune malattie e persino la risposta della malattia del singolo ai farmaci. Sono rubricati a tutt'oggi ben 507 geni collegati ad alterazioni e malattie oculari.

La genetica cerca quindi di comprendere l'influenza che possono avere alcuni tratti genetici sulla insorgenza delle malattie o sulla loro severità. Con conoscenze scientifiche via via in veloce aumento e divenute sufficienti, sarà possibile individuare le persone a rischio di sviluppare una malattia o di svilupparla in una forma più grave di altri o ancora scegliere la medicina più efficace per ciascun individuo malato. Ciò è importante intanto e in primo luogo per la prevenzione nelle malattie nelle quali la diagnosi precoce con qualunque altro mezzo è l'aspetto critico.

L'interesse della presente ricerca riguarda talune malattie oculari acquisite, definite come degenerative, che si manifestano in genere in età matura o avanzata. Esse costituiscono le maggiori cause di cecità nei paesi industrializzati. Il carattere di queste patologie è assai importante perché la loro insorgenza è legata verosimilmente a una pluralità di fattori, anche genetici originari - spesso multipli e interagenti - ma anche ambientali e comportamentali che intervengono durante la vita e che sono evidentemente estranei a questi nostri test. Le finalità del nostro studio genetico è quella di potere disporre cioè di test predittivi, o meglio di test atti ad individuare la suscettibilità o la predisposizione alla malattia in un determinato individuo, e di venire in possesso di dati preziosi ai fini della crescente



conoscenza scientifica, ancora nel caso singolo di scarsa precisione predittiva clinica, e cioè pratica, salvo situazioni particolari (ad es. casi di temuta predisposizione ad una malattia che sia presente in altri membri della famiglia).

La ricerca genetica alla quale Le proponiamo di partecipare ha lo scopo di valutare, con i significati e i limiti sopra esposti, questi aspetti nella malattia.....

A chi viene proposto questo studio?

Lo studio viene proposto a tutti i pazienti affetti da seguiti presso questo Centro che rispondono, come Lei, alle caratteristiche richieste dal protocollo di studio.

Con il presente foglio informativo desideriamo informarLa della valutazione che si svolge nell'ambito della ricerca

Il Medico che La segue in questa struttura è a Sua disposizione per rispondere a tutte le Sue domande. Le ricordiamo che la Sua partecipazione a questo studio è del tutto libera.

Qualora Lei decidesse di non partecipare, la Sua decisione non influenzerà in alcun modo le cure e le terapie che Le verranno prestate.

Che cosa succederà se dovesse decidere di partecipare a questo studio?

Se Lei accetterà di partecipare e avrà fornito il Suo consenso scritto, verrà invitata ad uno sciacquo buccale che sarà utilizzato per isolarne il Suo DNA. I geni possono infatti essere studiati facilmente nelle cellule di sfaldamento della mucosa buccale o del sangue o di altri tessuti.

Dalle cellule di sfaldamento della mucosa buccale raccolte mediante lo sciacquo buccale verrà quindi estratto il Suo DNA, che sarà poi analizzato. Il campione di DNA potrà essere congelato e conservato per i successivi 20 anni in una apposita banca di DNA. Il responsabile della banca di DNA si impegna a distruggere tutti i campioni alla fine del periodo di conservazione (20 anni).

Il materiale biologico derivato dallo sciacquo buccale verrà utilizzato solo a scopo di ricerca e/o diagnosi dei fattori genetici eventualmente associati alla patologia..... Non verranno eseguiti altri test genetici diversi da quelli relativi alla patologia né presso il nostro centro né presso altri centri in assenza della Sua autorizzazione.

Quali sono i possibili rischi e disagi dello studio?

Lo sciacquo buccale necessario per la ricerca genetica non Le procurerà problemi poiché non sarà diverso da un qualunque sciacquo con collutorio eseguito per motivi di igiene orale. Nella remota ipotesi che, durante il trasporto al laboratorio, il campione fosse danneggiato o smarrito, Le potrebbe essere chiesto di effettuare un ulteriore prelievo a cui, in ogni caso, Lei potrà rifiutare di sottoporsi anche se avrà firmato il presente consenso.



Quali sono i possibili benefici derivanti dallo studio?

Non è attualmente previsto, di massima, che Lei tragga dalla Sua partecipazione a questa ricerca benefici di utilità pratica per la

cura della sua malattia. Per questa ragione i risultati delle indagini non saranno inseriti nella Sua cartella clinica e non saranno resi disponibili a Lei, ai Suoi familiari, al Suo Medico di famiglia a meno che Lei non ne faccia esplicita richiesta. Non Le forniamo di regola direttamente i risultati di queste indagini perchè si tratta di dati preliminari la cui interpretazione e il cui significato clinico sono attualmente ancora oggetto di studio.

Salvo il principio del Suo diritto di essere informato così come di non sapere, nel caso peraltro improbabile ma non impossibile, che il test praticato fornisca informazioni che se ignorate configurerebbero un danno per Lei, Lei, una volta informato, potrà fare esplicita richiesta di acquisirle.

ALTRE INFORMAZIONI IMPORTANTI

Gli scopi e le procedure di questa ricerca genetica sono stati valutati e approvati dal Comitato Etico della Struttura Sanitaria a cui fa riferimento il Medico responsabile dello studio, nonché dalle competenti Autorità Sanitarie o dalle Istituzioni da queste delegate.

Quali sono i Suoi diritti?

Lei avrà in ogni momento diritto, tramite il Medico dell'ospedale, di ritirare la Sua autorizzazione, di interrompere così la Sua partecipazione alla ricerca e di richiedere la distruzione dei Suoi campioni biologici e/o del DNA. Il ritiro dallo studio non influenzerà in alcun modo la cura della Sua malattia.

Il personale responsabile dell'analisi statistica dei dati della ricerca ed il personale del laboratorio responsabile dell'analisi genetica e della conservazione dei campioni, potrà avere accesso solo ai dati genetici riservati e anonimi. In nessun caso questo personale raccoglierà e archiverà dati che riportino la Sua identità personale. Sarà il Medico dell'ospedale responsabile dello studio clinico a custodire i codici che consentiranno di effettuare le seguenti operazioni senza che, in ogni caso, il personale responsabile dell'analisi statistica possa associare i campioni o i risultati alla Sua identità:

- 1) la distruzione, qualora Lei ne faccia esplicita richiesta;
- 2) l'utilizzo dei risultati della ricerca genetica per scopo di terapia e diagnosi del paziente coinvolto, onde consentirgli di prendere decisioni libere e responsabili, se e quando l'evoluzione delle conoscenze scientifiche lo permettessero o lo permetteranno;
- 3) l'attività di verifica da parte delle autorità sanitarie, come previsto dalla normativa vigente.

Lei manterrà il diritto di richiedere la distruzione dei campioni in qualsiasi momento e, a tal fine, basterà che Lei contatti il Medico responsabile della ricerca. Questi sarà la sola persona in grado di fornire al responsabile della conservazione dei campioni, senza peraltro rivelare la Sua identità, i codici



di identificazione dello studio e dei campioni, in base ai quali il responsabile della conservazione dei campioni potrà rintracciare e distruggere i Suoi campioni di DNA o di materiale biologico. I dati che sono già stati ottenuti non saranno distrutti, ma non verranno raccolti nuovi dati. Allo stesso modo, qualsiasi analisi già effettuata sui dati ottenuti dal campione non sarà distrutta, ma non verranno effettuate ulteriori analisi.

Che cosa deve fare per partecipare?

La invitiamo a rivolgere ogni domanda che ritenesse opportuna al Medico responsabile della ricerca, che Le fornirà tutti i chiarimenti richiesti. Il Medico Le chiederà anche di firmare e datare la pag. 5 (Consenso Informato Scritto) del presente documento per confermare che Lei ha letto tutte le informazioni qui contenute, che ha compreso gli scopi della ricerca, i relativi rischi e i benefici futuri che potrebbero derivarne, e che infine ha dato liberamente il Suo consenso a parteciparvi.

L'originale dell'atto di Consenso Informato Scritto da Lei firmato verrà conservato presso l'archivio dell'ospedale, mentre a Lei ne rimarrà una copia.

Come viene garantita la riservatezza?

L'Autorità Garante della Privacy, che deve assicurare la riservatezza dei dati personali (D.L. 196 del 30.06.2003 e

successive modificazioni), ha autorizzato l'utilizzo dei dati genetici per scopi di ricerca finalizzata alla tutela della salute della collettività.

La Sua partecipazione a questa ricerca rimarrà strettamente confidenziale. Per garantire la riservatezza le provette contenenti i Suoi campioni biologici saranno etichettate con appositi codici, che contrassegneranno anche tutti i campioni di DNA estratti ed i risultati degli esami genetici che verranno effettuati su detto materiale. Con questo sistema i Suoi dati saranno archiviati in maniera anonima in una banca dati protetta. Il laboratorio che eseguirà le analisi avrà accesso solo ai codici ma non ai Suoi dati anagrafici e conserverà i Suoi campioni in un luogo sicuro con accesso limitato. Solo il Medico responsabile della ricerca ed i collaboratori da lui indicati ed autorizzati avranno accesso ai suoi dati anagrafici ed ai risultati delle analisi. Queste persone dovranno mantenere stretto riserbo e garantire confidenzialità sulle informazioni e sui risultati della ricerca.

Sempre ai fini di garantire la riservatezza dei dati, il Medico responsabile della ricerca non includerà nessuna notizia riguardante la Sua partecipazione a questa ricerca genetica nella Sua cartella clinica.

Chi potrà utilizzare i dati raccolti?

I risultati e le altre informazioni che deriveranno da questa ricerca potranno essere presentati a congressi scientifici o essere pubblicati su riviste scientifiche specializzate. In ogni caso, i dati presentati saranno anonimi e aggregati (non saranno cioè presentati dati riferiti a singoli pazienti e comunque non

sarà fatto nessun riferimento all'identità dei pazienti). I ricercatori responsabili di questo studio potranno avere accesso alle informazioni genetiche allo scopo di effettuare analisi e pubblicazione dei dati. La Sua identità quale partecipante di questo studio clinico non sarà mai rivelata in alcuna relazione o alcuna pubblicazione riguardante questa ricerca.

Ai sensi del D.L. 196 del 30.06.2003 (e successive modificazioni) in materia di tutela dei dati personali, contitolari del trattamento dei dati (nelle forme e con le modalità sopra precisate) sono l'istituzione sanitaria presso la quale avvengono i prelievi, il personale del laboratorio responsabile dell'analisi genetica ed il personale responsabile dell'analisi statistica dei dati della ricerca. I Responsabili sono quelli nominati dai titolari.

il Medico responsabile della ricerca rimarrà l'unico proprietario di tutti i dati raccolti e delle eventuali scoperte che ne deriveranno.

A chi chiedere ulteriori informazioni?

Lei può trattenere la parte informativa di questo documento. Se desiderasse ulteriori informazioni su questa ricerca può contattare una delle persone di seguito indicate:

1. nome _____ n. telefono _____

2. nome _____ n. telefono _____

La presente nota informativa ha la finalità di permetterle di rilasciare un consenso che sia effettivamente informato, consapevole e condiviso con il suo medico. E' quindi invitato a leggere accuratamente quanto scritto prima di sottoporsi al trattamento medico o chirurgico, evidenziando qualsiasi aspetto non le sia sufficientemente chiaro e/o qualsiasi ulteriore perplessità. Per quanto riguarda le informazioni relative alla struttura (personale, macchinari, servizi, ecc.) la invitiamo a rivolgersi direttamente al Direttore Sanitario.

Il sottoscritto paziente/genitore/tutore (Cognome e Nome in stampatello)

Data ___/___/_____ Firma leggibile _____

Cognome e nome di chi ha fornito le informazioni (medico) (scrivere in Stampatello)

Firma leggibile (medico) _____

Nella pagina successiva viene allegato il modulo di Atto di consenso.

ATTO DI CONSENSO

Approvato dalla Società Oftalmologica Italiana - Marzo 2007

Primo Aggiornamento – Ottobre 2007

Secondo Aggiornamento – Maggio 2008

Terzo Aggiornamento – Novembre 2009

Quarto Aggiornamento – Novembre 2014

Il sottoscritto Sig. _____

CF: _____

Documento: _____ n° _____ scadenza _____

Affetto da _____ nell'occhio _____

dichiara in piena coscienza

- di aver fornito ai sanitari tutte le informazioni relative allo stato di salute oculare e generale attuale e pregresso, nonché tutte le informazioni sulle terapie oculari e generali in corso e pregresse

- di essere stato informato sulla dotazione tecnico-professionale della struttura dove sarà operato e che, se in corso d'intervento si realizzasse una delle rarissime complicanze che richiede il ricorso all'anestesia generale, e questa non fosse eseguibile presso la struttura dove è eseguito l'intervento cui ora acconsente, diventerebbe necessario disporre il trasferimento in ambiente ospedaliero mediante ambulanza

- di aver ricevuto una completa spiegazione verbale del documento scritto d'informazione sullo scopo e sulla natura dell'intervento di _____

- di aver pienamente compreso le informazioni che sono state fornite sull'evoluzione naturale della malattia, sulle conseguenze, sui rischi e sulle possibili alternative terapeutiche e di condividere i possibili vantaggi e i rischi o svantaggi derivanti dal trattamento

- di aver ricevuto dal responsabile del trattamento altri chiarimenti sui seguenti punti:

- essere informato sull'obbligo di osservare le prescrizioni postoperatorie e sulle conseguenze derivanti da negligenza nell'osservanza di dette prescrizioni

- di essere informato sull'obbligo di sottoporsi ai controlli postoperatori programmati e sulle conseguenze derivanti dal mancato rispetto delle visite di controllo

- di aver letto e compreso perfettamente tutto ciò che è stato spiegato

- di aver ricevuto le informazioni in data _____ e di aver avuto il tempo necessario per riflettere e

pertanto rilascia il consenso all'intervento di _____ in occhio _____

e autorizza l'equipe chirurgica

- all'eventuale conversione dall'anestesia topica alla locale o alla generale e, se necessario, anche al trasferimento ad altra struttura adeguatamente attrezzata

- a eseguire tutte le altre terapie che si rendessero necessarie durante o a seguito dell'intervento

- a eseguire durante l'intervento tutte le variazioni necessarie, anche in riferimento a tutti i materiali utilizzati inclusi quelli "impiantabili"

Firma del paziente

Firma leggibile di chi riceve il presente documento

Data, _____