

Consenso informato alla partecipazione a un progetto clinico molecolare e genetico

Titolo del Progetto:

Analisi Genetica e Funzionale delle malattie del Sistema Immunitario



Center for Chronic Immunodeficiency
University Hospital Freiburg
Breisacher str. 115, 79106 Freiburg
Germany
Tel.: +49 761/270-77732
Prof. Dr. B. Grimbacher

Invitiamo te o i tuoi figli a partecipare a un progetto nel campo della genetica e dell'immunologia medica.

1. La partecipazione al seguente progetto è a carattere esclusivamente volontario.
2. E' possibile che la partecipazione al progetto non comporti un beneficio diretto alla tua persona ma il miglioramento della conoscenza potrebbe essere di beneficio per la salute di terzi.
3. Sei libero di uscire dallo progetto in qualsiasi momento tu lo desideri.

Compito del sistema immunitario è quello di proteggerci dall'aggressione di microorganismi. Ciò nonostante l'esperienza clinica ci ha insegnato che il sistema immunitario non è sempre in grado di svolgere questo compito in modo ugualmente efficace. Ad esempio alcune persone sono maggiormente suscettibili a contrarre infezioni di altre. I meccanismi alla base di queste differenze non sono ancora del tutto definite, è comunque chiaro che il corredo genetico di ciascuno di noi giochi un ruolo fondamentale. Per tale ragione scopo di questo progetto è studiare l'architettura genetica del sistema immunitario.

Scopo del progetto:

1. Caratterizzare malattie del sistema immunitario che comportano una maggiore probabilità di contrarre infezioni.
2. Identificare difetti genetici alla base delle suddette malattie.
3. Migliorare la conoscenza del sistema immunitario tramite lo studio di malattie immunomediate.
4. Aumentare la capacità di identificare persone con malattie del sistema immunitario su base genetica e di conseguenza definire meglio la possibilità di trasmissione alla prole (miglioramento della diagnostica genetica)
5. Scoprire malattie del sistema immunitario causate da deficit genetici non ancora descritti.
6. Ampliare la conoscenza scientifica necessaria per migliorare l'efficacia terapeutica.

Descrizione delle procedure medico/scientifiche che saranno svolte durante il progetto:

Nel caso in cui la persona acconsentisse a partecipare al progetto le verranno prelevati un minimo di 5 ml di sangue. Dal sangue raccolto sarà isolato il DNA, qualora necessario, sarà eseguita la caratterizzazione immuno/fenotipica delle cellule del sangue. Nel corso del progetto saranno studiati i geni, così come le

corrispondenti proteine, coinvolti nel funzionamento del sistema immunitario. Nel caso di accordato consenso i partecipanti nei quali dovessero essere identificati deficit genetici, potranno essere nuovamente contattati telefonicamente per ottenere un ulteriore prelievo di sangue. In alcune circostanze potremmo chiedere alla persona coinvolta nel progetto campioni di altri materiali biologici come feci o saliva.

Nel caso in cui il partecipante dovesse essere interessato ai risultati ottenuti saremo disponibili per ogni spiegazione e pronti a rispondere ad ogni domanda.

Dal momento dell'arrivo in laboratorio a tutti i campioni consegnati sarà assegnato un identificativo in forma di codice univoco in modo che il ricercatore non conosca i dati personali sensibili. Solo il personale medico coinvolto potrà rintracciare i dati anagrafici corrispondenti al codice assegnato. La possibilità per il personale medico di risalire ai dati sensibili è necessaria per informare la persona sui risultati ottenuti nel caso in cui quest'ultima lo desideri.

Benefici previsti a seguito della realizzazione dello studio:

Questo progetto consentirà di migliorare le conoscenze sul funzionamento del sistema immunitario. È importante che tu sappia che il raggiungimento di tale obiettivo non necessariamente apporterà benefici diretti a te o ai membri della tua famiglia. Ciononostante, e nel caso tu fossi interessato, la partecipazione al progetto ti potrebbe permettere di sapere se:

1. Hai un sistema immunitario correttamente funzionante.
2. Sei portatore di un deficit genetico che spiega perché tu o i tuoi figli siete maggiormente suscettibili a contrarre infezioni
3. Nuove e migliori terapie per il tuo problema sono possibili.
4. Altri membri della tua famiglia possiedono lo stesso deficit genetico e quindi sono a rischio di sviluppare la stessa malattia.

Rischi e conseguenze possibili dello studio:

L'analisi fenotipica del tuo sistema immunitario non pone rischi immediati. Se acconsentirai a essere sottoposto ad analisi genetiche, il tuo codice genetico così come quello dei tuoi familiari verranno esaminati.

È importante che tu sia consapevole che sapere di essere portatori di difetti genetici potrebbe avere un notevole impatto sul tuo futuro.

Informazioni inerenti alla discendenza potrebbero essere scoperte durante lo studio, così come aspetti relativi ad adozioni o paternità. È nostra pratica non condividere tali informazioni con te o i tuoi familiari se non esplicitamente richiesto o nel caso ci siano motivazioni di carattere medico.

Conservazione del materiale genetico:

Il DNA estratto dai campioni ricevuti sarà conservato per venticinque anni, a meno della tua fuoriuscita dal progetto o nel caso tu voglia distruggerli al termine dello stesso.

Hai il diritto di uscire dal progetto in qualunque momento tu lo desideri e senza alcuna conseguenza.

Durante la durata del progetto, cellule o altro materiale biologico potrebbero essere prelevati e in seguito conservati. Quanto detto per il DNA è valido anche per questo tipo di campioni.

È nostra intenzione usare i campioni o i risultati ottenuti in questo progetto anche in altri progetti di ricerca che prevedono collaborazioni con istituti pubblici o privati, centri di ricerca o industrie farmaceutiche con sede sia in Germania che in paesi stranieri.

A questo scopo il codice identificativo anonimo assegnato al campione potrà essere condiviso con i collaboratori.

Confidenzialità:

Qualora i risultati del progetto dovessero essere pubblicati su riviste scientifiche, presentati durante conferenze o condivisi con terze parti come istituzioni universitarie o industrie farmaceutiche, il partecipante al progetto rimarrà comunque anonimo salvo che tu non acconsenta alla pubblicazione scritta del tuo caso clinico. Le informazioni mediche raccolte sono trattate ai sensi della legislazione vigente in materia di protezione dei dati personali. Noi non condivideremo le informazioni mediche ottenute con compagnie assicurative o datori di lavoro.

Problemi o domande:

Nel caso in cui dovessi avere domande concernenti il progetto, i tuoi diritti come partecipante, così come i possibili rischi connessi, puoi contattare il responsabile della ricerca:

Dr. Bodo Grimbacher
Center of Chronic Immunodeficiency,
University Hospital Freiburg,
Engesserstraße 4, 79108 Freiburg, Germany.

Ti consigliamo di conservare una copia del presente documento nel caso ti dovesse servire in futuro o come tuo personale promemoria.

Fai riferimento al modulo a te appropriato dei tre seguenti nel caso tu voglia dare il consenso alla partecipazione allo studio.

Consenso per:

Patient label

CONSENSO INFORMATO PER PERSONE MAGGIORENNI E CAPACI DI DISCERNIMENTO

Dichiaro di

- aver letto e compreso il foglio informativo che mi è stato consegnato con sufficiente anticipo e che conferma quanto mi è stato verbalmente detto,
- aver avuto l'opportunità di porre domande chiarificatrici e di aver avuto risposte soddisfacenti,
- essere stato/a informato/a sui motivi che consigliano lo **svolgimento del progetto** e sugli eventuali rischi,
- aver avuto il tempo sufficiente per decidere,
- essere stato/a informato/a che tutti i miei dati personali e di salute saranno trattati ai sensi della legislazione vigente e del codice in materia di protezione dei dati personali
- che per ogni ulteriore informazione dovrò rivolgermi a

dr. Bodo Grimbacher

Center of Chronic Immunodeficiency

University Hospital Freiburg Engesserstr. 4, 79108 Freiburg Germany

Tel.: +49 761/270-77732

pertanto acconsento

- all'analisi fenotipica del mio sistema immunitario e di quello dei miei figli
- all'analisi genetica del mio DNA (nel caso estesa all'intero genoma)
- a che il responsabile dello studio mi contatti telefonicamente se necessario

Per favore specifica inoltre se vuoi che sia il sangue, sia le informazioni raccolte rimangano del tutto anonime. La cancellazione dell'anonimato non può essere fatta a posteriori, il che significa che i dati raccolti non potranno mai essere riferiti alla tua persona.

- Voglio che sia il sangue sia le informazioni raccolte rimangano completamente anonime.

Per favore specifica inoltre se vuoi avere informazioni riguardanti la tua salute o a quella dei tuoi figli.

- Non voglio avere informazioni riguardanti la mia salute o quella dei miei figli.
- Voglio avere informazioni riguardanti la mia salute o quella dei miei figli.

(Data e firma del partecipante)

(Data e firma di chi ha fornito spiegazioni)

(Data e firma del responsabile dello studio)

Consenso per:

Patient label

CONSENSO IN CASO DI MINORI O DI SOGGETI INCAPACI DI ESPRIMERE UN CONSENSO

Dichiaro di

- aver letto e compreso il foglio informativo che mi è stato consegnato con sufficiente anticipo e che conferma quanto mi è stato verbalmente detto,
- aver avuto l'opportunità di porre domande chiarificatrici e di aver avuto risposte soddisfacenti,
- essere stato/a informato/a sui motivi che consigliano lo **svolgimento dello progetto** e sugli eventuali rischi,
- aver avuto il tempo sufficiente per decidere,
- essere stato/a informato/a che tutti i miei dati personali e di salute saranno trattati ai sensi della legislazione vigente e del codice in materia di protezione dei dati personali
- che per ogni ulteriore informazione dovrò rivolgermi a

dr. Bodo Grimbacher
Center of Chronic Immunodeficiency
University Hospital Freiburg Engesserstr. 4, 79108 Freiburg Germany
Tel.: +49 761/270-77732

pertanto acconsento

- all'analisi fenotipica del mio sistema immunitario e di quello dei miei figli
- all'analisi genetica del mio DNA (nel caso estesa all'intero genoma).
- a che il responsabile dello studio mi contatti telefonicamente se necessario.

Per favore specifica inoltre se vuoi che sia il sangue, sia le informazioni raccolte rimangano del tutto anonime. La cancellazione dell'anonimato non può essere fatta a posteriori, il che significa che i dati raccolti non potranno mai essere riferiti alla mia persona.

- Voglio che sia il sangue sia le informazioni raccolte rimangano completamente anonime.

Per favore specifica inoltre se vuoi avere informazioni riguardanti la tua salute o a quella dei tuoi figli.

- Non voglio avere informazioni riguardanti la mia salute o quella dei miei figli.
- Voglio avere informazioni riguardanti la mia salute o quella dei miei figli.

(Data e firma del genitore rappresentante legale amministratore di sostegno)

(Data e firma di chi ha fornito spiegazioni)

(Data e firma del responsabile dello studio)

Consenso per:

Patient label

CONSENSO IN CASO DI MINORE CAPACE DI DISCERNIMENTO

Confermo

- di aver compreso quello che il medico mi ha spiegato
- che è stata rispettata la mia volontà

Non confermo

- di aver compreso quello che il medico mi ha spiegato
- che è stata rispettata la mia volontà

(Data e firma del minore)

Il sottoscritto Dr. _____

Dichiaro di aver fornito informazioni commisurate alla capacità di comprensione tenendo conto dell'età e del grado di maturità del minore.

(Data e firma di chi ha fornito spiegazioni)

(Data e firma del responsabile dello studio)