

Informazioni e consenso all'uso di campioni biologici e di dati associati dati associati alla biobanca per lo studio

„EURECA – European Registry of Familial CAKUT Cases “

Gentile paziente/soggetto,

l'esame di campioni biologici umani e l'analisi dei dati ottenuti o da ottenere sono diventati uno strumento importante nella ricerca medica. Per meglio comprendere le malattie, è importante scoprire di più sui processi biologici sottostanti. Ad esempio, oggi sappiamo che il materiale genetico (geni) svolge un ruolo importante nello sviluppo e nel trattamento delle malattie. Per questo motivo chiediamo ai nostri pazienti/soggetti*, e quindi anche a vostro figlio e a voi, se siete disposti a fornirci determinati materiali corporei e dati per la ricerca. I materiali corporei, come sangue, urine o tessuti, devono essere raccolti in una cosiddetta biobanca e collegati ai dati medici a loro associati. Questa biobanca è gestita dal Prof. Dr. J. Höfele presso l'Istituto di Genetica Umana della Clinica dell'Università Ludwig Maximilian di Monaco, Germania.

Il consenso all'uso dei campioni biologici e dei dati associati è volontario. Se non desiderate partecipare o desiderate ritirare il vostro consenso in un secondo momento, non subirete alcuno svantaggio.

Di seguito vi informiamo sugli obiettivi della biobanca, sulle procedure e sulle misure di protezione dei vostri dati personali, in modo che possiate farvi un'opinione personale e prendere una decisione su questa base.

1. Quali sono gli obiettivi della biobanca?

La biobanca serve a promuovere la ricerca medica. A tal fine, i campioni biologici raccolti e i dati associati devono essere conservati a lungo termine e resi disponibili per la ricerca al fine di migliorare la prevenzione, l'individuazione e il trattamento delle malattie. L'obiettivo di questa ricerca non è solo quello di diagnosticare vostro figlio o altre persone o di dimostrare le predisposizioni che causano le malattie. Infatti, il confronto tra gruppi più ampi di persone ha lo scopo di identificare correlazioni biomediche.

Si allega una breve sintesi dell'orientamento della biobanca in questione:

Le malformazioni congenite dei reni e delle vie urinarie (CAKUT) sono una delle cause più comuni di insufficienza renale cronica e di malattia renale allo stadio terminale nei bambini in Europa, con conseguente significativa mortalità antenatale e perinatale nei casi bilaterali gravi. In molti casi, è indicata la terapia sostitutiva renale, tra cui la dialisi e il trapianto di rene, e l'onere socioeconomico è elevato.

Molti pazienti affetti da CAKUT presentano un cluster familiare, suggerendo un'influenza significativa degli eventi genetici nella patogenesi della CAKUT. Sono state identificate varianti che causano la malattia (probabilmente patogene e patogeni) in diversi geni dello sviluppo renale che sono causativi in un sottogruppo di bambini con CAKUT. Tuttavia, il tasso di rilevamento per la maggior parte dei geni è basso. Le nuove strategie che prevedono il sequenziamento dell'esoma e del genoma miglioreranno i test e quindi i tassi di rilevamento in questi bambini.

Il registro EURECA è stato avviato dal gruppo di lavoro CAKUT/UTI/difunzione vescicale della Società Europea di Nefrologia Pediatrica (ESPN). Il registro è guidato dalla Prof. Dr. J. Höfele presso l'Istituto di

Genetica Umana della Clinica dell'Università Ludwig Maximilian di Monaco, Germania e dalla Prof.ssa Stefanie Weber, Centro di Pediatria e Medicina dell'Adolescenza, Clinica di Pediatria e Medicina dell'Adolescenza II, Baldingerstr. 35033 Marburgo, Germania. Nel registro vengono raccolti sistematicamente in tutta Europa i dati clinici e genetici molecolari dei pazienti con CAKUT familiare. Vengono registrati i dati clinici (ad esempio, diagnosi, decorso della malattia, valori di laboratorio, risultati dei test genetici) e la storia familiare. I campioni biologici vengono analizzati e conservati presso l'Istituto di Genetica Umana della Clinica dell'Università Ludwig Maximilian di Monaco, Germania. L'obiettivo del registro è quello di scoprire cause genetiche molecolari ancora sconosciute per il CAKUT e quindi ottimizzare il trattamento di questi pazienti in futuro.

2. Che tipo di campioni biologici e di dati sono coinvolti?

I biocampioni sono tessuti e fluidi corporei prelevati durante l'attuale degenza ospedaliera/visita medica a scopo di esame o trattamento, ma che non sono più necessari a tale scopo e che quindi verrebbero distrutti. Inoltre, è possibile ottenere un campione di sangue di 2-5 ml, un campione di urina di 20 ml o anche un campione di tessuto di 2 mm. I dati raccolti comprendono informazioni selezionate su di voi, in particolare dati medici e genetici.

3. Come verranno utilizzati i biocampioni e i dati?

I campioni biologici e i dati forniti saranno utilizzati esclusivamente per la ricerca sulle malattie ereditarie dei reni e delle vie urinarie. Tuttavia, al momento non è possibile specificare le domande esatte. È possibile che sui suoi biosampioni vengano effettuati anche esami genetici, compreso eventualmente un esame dell'intero materiale genetico (genoma).

Per motivi logistici, la Biobanca non è in grado di imporre restrizioni individuali (ad es. esclusione di determinate ricerche, esclusione della cessione dei materiali a terzi). Se non si è pienamente d'accordo con il tipo e la durata di utilizzo descritti, non si deve dare il proprio consenso. I campioni biologici e i dati saranno conservati per un periodo di tempo indefinito e resi disponibili per la ricerca medica.

4. Quali sono i rischi associati alla donazione?

a. Rischi per la salute

È comunque previsto un prelievo di sangue per motivi diagnostici o terapeutici. A tale scopo, vorremmo prelevare altri 2-5 ml di sangue (pari a circa 1 cucchiaino da tavola). Questo prelievo non comporta alcun rischio aggiuntivo per la salute del paziente.

b. Ulteriori rischi

La raccolta, l'archiviazione e la trasmissione dei dati dei vostri biospecifici nel contesto di progetti di ricerca comportano rischi di riservatezza (ad esempio, la possibilità di identificarvi), soprattutto per quanto riguarda le informazioni sul vostro patrimonio genetico. Questi rischi non possono essere completamente esclusi e aumentano quanto più i dati possono essere collegati, soprattutto se voi stessi pubblicate i dati genetici su Internet (ad esempio per ricerche genealogiche). Al punto 7 "Chi ha accesso ai vostri biocampioni e ai vostri dati?" spieghiamo più dettagliatamente come viene protetta la vostra privacy.

5. Qual è il vantaggio per voi?

Personalmente, non potete aspettarvi alcun vantaggio o beneficio diretto per la vostra salute dalla donazione dei vostri campioni e dati. La loro valutazione è finalizzata esclusivamente alla ricerca e non a trarre conclusioni sulla vostra salute. Tuttavia, in singoli casi è possibile che un ricercatore giunga alla conclusione che il risultato di una valutazione possa essere di notevole importanza per la vostra salute. Ciò avviene in particolare se il risultato fa sorgere il sospetto urgente di una malattia grave, magari non riconosciuta in precedenza, che potrebbe essere curata o di cui si potrebbe prevenire l'insorgenza. In tal caso, è possibile che le venga inviato un feedback (cfr. punto 9). Nel modulo di consenso, specificare se si desidera ricevere un riscontro in tal caso (si veda anche il punto 9). Potete modificare la vostra

decisione a favore o contro un'opzione di feedback in qualsiasi momento, comunicandocelo. Si prega di notare, tuttavia, che potrebbe essere necessario divulgare le informazioni sulla salute ottenute attraverso tale feedback ad altri enti (ad esempio, prima di stipulare una polizza assicurativa sulla salute o sulla vita) e potrebbe subire degli svantaggi di conseguenza.

Poiché sono possibili/previsti anche esami del vostro patrimonio genetico, il testo sopra riportato può riferirsi anche alla vostra predisposizione genetica a determinate malattie. Le informazioni sul vostro patrimonio genetico possono avere implicazioni anche per i vostri familiari e per la pianificazione familiare.

6. Qual è il beneficio per il pubblico?

I progetti di ricerca medico-scientifica mirano a migliorare la comprensione dello sviluppo e della diagnosi delle malattie e, su questa base, a sviluppare migliori misure di trattamento e prevenzione.

7. Chi ha accesso ai vostri campioni biologici e ai vostri dati e come sono protetti?

a. Codifica dei biocampioni e dei dati

Tutti i dati che identificano direttamente la vostra persona (nome, data di nascita, indirizzo, ecc.) saranno sostituiti da un codice (pseudonimizzato) subito dopo l'ottenimento dei biocampioni. Solo in questa forma i biocampioni e i dati saranno resi disponibili per scopi di ricerca.

I dati che vi identificano direttamente rimangono presso la struttura in cui i campioni e i dati sono stati ottenuti e sono conservati separatamente dai campioni biologici e dai dati medici. I campioni e i dati non possono quindi essere assegnati a lei personalmente senza il coinvolgimento di questa struttura. Tale attribuzione avverrà solo per integrare i dati della vostra cartella clinica o per ricontattarvi se avete acconsentito a essere contattati (cfr. punto 9). I vostri dati personali di identificazione non saranno trasmessi a ricercatori o a terzi non autorizzati, come compagnie assicurative o datori di lavoro.

b. Trasferimento di campioni biologici e dati

I campioni biologici codificati e i dati medici sono conservati dalla Prof. Dr. J. Höfele presso l'Istituto di Genetica Umana della Clinica dell'Università Ludwig Maximilian di Monaco, Germania, ma in determinate circostanze possono essere trasmessi anche ad altri enti come università, istituti di ricerca e società di ricerca all'interno dell'UE per scopi di ricerca medica più precisamente definiti, in conformità a regole predefinite. In questo contesto, i dati possono anche essere collegati a dati medici di altre banche dati, a condizione che siano soddisfatti i requisiti di legge. I biospecie e i dati rilasciati ai ricercatori possono essere utilizzati solo per lo scopo di ricerca prestabilito e non possono essere condivisi dal destinatario per altri scopi. Il materiale non utilizzato viene restituito alla biobanca o distrutto.

c. Divulgazione a Paesi al di fuori dell'Unione Europea

I vostri campioni e i vostri dati possono essere trasferiti anche a destinatari in paesi al di fuori dell'Unione Europea se è soddisfatta una delle seguenti condizioni:

- La Commissione europea ha stabilito che il Paese dispone di un livello adeguato di protezione dei dati ai sensi della legge, oppure, se non è stato fatto,
- L'Istituto di Genetica Umana concorda con i suoi partner di ricerca clausole contrattuali di protezione dei dati che sono state adottate o approvate dalla Commissione Europea o dall'autorità di vigilanza competente. È possibile ottenere una copia di queste clausole di protezione dei dati presso l'Istituto di Genetica Umana.

Inoltre, può accadere che i campioni e i dati vengano trasmessi a partner di ricerca in Paesi terzi per i

quali non è soddisfatta nessuna di queste condizioni. Questi Paesi possono avere un livello di protezione dei dati inferiore a quello dell'UE. L'Istituto di Genetica Umana della Clinica dell'Università Ludwig Maximilian di Monaco, Germania assicura che anche in questi casi i partner di ricerca saranno contrattualmente obbligati, per quanto possibile, a rispettare il livello di protezione dei dati dell'UE. Ciononostante, esiste il rischio che enti governativi o privati possano accedere ai vostri dati anche se ciò non è consentito dalla legge europea sulla protezione dei dati. Inoltre, è possibile che i diritti degli interessati siano meno o meno applicabili e che non vi sia un'autorità di controllo indipendente che li assista nell'esercizio dei loro diritti. In questo caso, i vostri campioni e i vostri dati potranno essere trasmessi solo con il vostro esplicito consenso. A tal fine, potete spuntare l'apposita casella nel modulo di consenso.

d. Valutazione da parte di un comitato etico

Un prerequisito per l'uso dei campioni biologici e dei dati per uno specifico progetto di ricerca medica è, in linea di principio, che il progetto di ricerca sia stato valutato con approvazione da un comitato etico indipendente.

e. Pubblicazioni

Le pubblicazioni scientifiche dei risultati sono esclusivamente anonime, cioè in una forma che non consente di trarre conclusioni sulla vostra persona. Questo vale in particolare per le informazioni genetiche. Tuttavia, è possibile includere informazioni genetiche in banche dati scientifiche appositamente protette e non accessibili al pubblico.

8. Voi o la biobanca ottenete qualche beneficio finanziario dall'uso dei vostri biospecifici e dei vostri dati?

Con il trasferimento dei vostri campioni biologici al registro EURECA (analisi e conservazione dei campioni biologici presso l'Istituto di Genetica Umana della Clinica dell'Università Ludwig Maximilian di Monaco, Germania), essi diventano di proprietà della Prof. Dr. J. Höfele presso l'Istituto di Genetica Umana della Clinica dell'Università Ludwig Maximilian di Monaco, Germania. Inoltre, l'utente autorizza il Prof. Dr. J. Höfele presso l'Istituto di Genetica Umana della Clinica dell'Università Ludwig Maximilian di Monaco, Germania, a utilizzare i suoi dati. Non riceverete alcun pagamento per il trasferimento dei vostri biosampioni e dei vostri dati. Se dalla ricerca si traggono vantaggi commerciali, non sarete coinvolti. La Biobanca utilizzerà i vostri biospecifici e i vostri dati esclusivamente per scopi scientifici. I campioni e i dati non saranno venduti. Tuttavia, la biobanca può addebitare agli utenti un ragionevole rimborso spese per la fornitura dei biospecie e dei dati.

9. Sarete ricontattati?

Per raccogliere ulteriori dati di follow-up, può essere utile ricontattare l'utente in un secondo momento per richiederli ulteriori informazioni e/o campioni biologici. Inoltre, il nuovo contatto può essere utilizzato, ad esempio, per ottenere il suo consenso al collegamento con i dati medici di altre banche dati o per fornire a Lei/al Suo medico curante/al Suo medico di studio/al Suo medico di famiglia un feedback sui risultati relativi alla Sua salute (cfr. punto 5).

Il vostro medico curante sarà contattato per iscritto e/o per telefono dalla Prof. Dr. J. Höfele presso l'Istituto di Genetica Umana della Clinica dell'Università Ludwig Maximilian di Monaco, Germania o dalla Prof.ssa Dr. Stefanie Weber, Centro di Pediatria e Medicina dell'Adolescenza, Clinica di Pediatria e Medicina dell'Adolescenza II di Marburgo, Germania.

Nel modulo di consenso si prega di indicare se si desidera essere ricontattati in questi casi o meno.

10. Cosa comprende il diritto di recesso?

È possibile revocare il consenso all'utilizzo dei propri campioni biologici e dei propri dati in qualsiasi momento, senza fornire motivazioni e senza alcuna conseguenza negativa per l'utente. Tuttavia, la

legalità dell'uso dei campioni e dei dati fino alla revoca rimane inalterata.

In caso di revoca, i biospettri saranno distrutti e i dati cancellati. Tuttavia, i dati possono essere cancellati solo se ciò è possibile con un ragionevole sforzo tecnico. Inoltre, i dati delle analisi già effettuate non possono più essere eliminati.

Invece della distruzione o della cancellazione, si può anche accettare che i campioni biologici e i dati possano essere ulteriormente utilizzati in forma anonima per scopi scientifici. Anonimizzare significa eliminare il codice di identificazione che può essere utilizzato per determinare la persona da cui proviene il campione (vedi punto 7a/b). Tuttavia, tale anonimizzazione dei vostri biocampioni non può mai escludere completamente una successiva attribuzione del materiale genetico alla vostra persona. Inoltre, non appena l'anonymizzazione è avvenuta, non è più possibile una distruzione mirata basata sulla vostra decisione.

Per una revoca, contattare: Prof. Dr. J. Höfele presso l'Istituto di Genetica Umana della Clinica dell'Università Ludwig Maximilian di Monaco, Goethestr. 29, 80336 Monaco, Germania.

11. Quali altri diritti di protezione dei dati avete?

La base giuridica per il trattamento dei dati è il vostro consenso ai sensi dell'art. 6 (1) a e dell'art. 9 (2) a del Regolamento generale sulla protezione dei dati. Il titolare del trattamento dei dati ai sensi del Regolamento generale sulla protezione dei dati è il Prof. Dr. J. Höfele presso l'Istituto di Genetica Umana della Clinica dell'Università Ludwig Maximilian di Monaco, Goethestr. 29, 80336 Monaco, Germania.

Potete richiedere al Prof. Dr. J. Höfele presso l'Istituto di Genetica Umana della Clinica dell'Università Ludwig Maximilian di Monaco, Goethestr. 29, 80336 Monaco, Germania, informazioni sui vostri dati memorizzati nell'ambito dei requisiti legali. Allo stesso modo, potete richiedere la correzione di dati errati, il trasferimento dei dati da voi forniti, nonché la cancellazione dei dati o la limitazione del loro trattamento. Per esercitare tali diritti, potete contattare il Prof. Dr. J. Höfele presso l'Istituto di Genetica Umana della Clinica dell'Università Ludwig Maximilian di Monaco, Goethestr. 29, 80336 Monaco, Germania.

In caso di dubbi sul trattamento dei dati e sulla conformità alla protezione dei dati, è possibile contattare il responsabile della protezione dei dati: Clinica dell'Università Ludwig Maximilian di Monaco, Germania Unità per la protezione dei dati, Pettenkoferstr. 8, 80336, Monaco, Germania, e-mail: datenschutz@med.uni-muenchen.de. L'utente ha inoltre il diritto di appellarsi a qualsiasi autorità di controllo della protezione dei dati. L'elenco delle autorità di controllo in Germania è disponibile all'indirizzo

https://www.bfdi.bund.de/DE/Infothek/Anschriften_Links/anschriften_links-node.html.

12. Dove posso ottenere maggiori informazioni?

Se qualcosa non vi è chiaro, chiedete al medico curante prima di dare il vostro consenso. Per eventuali chiarimenti successivi è possibile contattare la Prof. Dr. J. Höfele presso l'Istituto di Genetica Umana della Clinica dell'Università Ludwig Maximilian di Monaco, Goethestr. 29, 80336 Monaco, Germania o la Prof.ssa Dr. Stefanie Weber, Centro di Pediatria e Medicina dell'Adolescenza, Clinica di Pediatria e Medicina dell'Adolescenza II, Baldingerstr., 35033 Marburgo, Germania

„EURECA – European Registry of Familial CAKUT Cases “

Si prega di leggere attentamente il seguente modulo di consenso, di spuntare le caselle pertinenti e di firmare il modulo di consenso in fondo a questa pagina se si è d'accordo.

Dichiarazione di consenso

Paziente/Soggetto (cognome, nome): _____

Data di nascita: _____

Ho letto l'opuscolo informativo e ho avuto la possibilità di porre domande. So che la mia partecipazione è volontaria e che posso ritirare il mio consenso in qualsiasi momento senza fornire motivazioni e senza alcuno svantaggio.

Acconsento che i miei campioni biologici e i miei dati vengano forniti al Registro EURECA e al Prof. Dr. J. Höfele presso l'Istituto di Genetica Umana della Clinica dell'Università Ludwig Maximilian di Monaco, Germania come descritto nel documento informativo e che vengano utilizzati per gli scopi di ricerca medica indicati nel documento informativo. In particolare, acconsento che, come descritto nel documento informativo,

- il registro EURECA, rappresentato dalla Prof. Dr. J. Höfele presso l'Istituto di Genetica Umana della Clinica dell'Università Ludwig Maximilian di Monaco, Goethestr. 29, 80336 Monaco, Germania e dalla Prof.ssa Dr. Stefanie Weber, Centro di Pediatria e Medicina dell'Adolescenza, Clinica di Pediatria e Medicina dell'Adolescenza II, Baldingerstr., 35033 Marburgo, Germania, raccoglie da me i dati personali, in particolare le informazioni sulla mia salute, e, se necessario, estrae ulteriori dati personali dalla mia cartella clinica, e memorizza i dati pseudonimizzati (cioè codificati);
- i campioni biologici sono conservati in forma pseudonima dalla Prof. Dr. J. Höfele presso l'Istituto di Genetica Umana della Clinica dell'Università Ludwig Maximilian di Monaco, Goethestr. 29, 80336 Monaco, Germania. Cedo la proprietà dei campioni biologici al Prof. Dr. J. Höfele presso l'Istituto di Genetica Umana della Clinica dell'Università Ludwig Maximilian di Monaco, Goethestr. 29, 80336 Monaco, Germania;
- i campioni biologici con i dati di cui sopra possono essere trasmessi in forma pseudonima a università, istituti di ricerca e società di ricerca ai fini della ricerca medica.

Inoltre, acconsento al trasferimento dei miei biocampioni e dei miei dati a Paesi al di fuori dell'UE anche nei casi in cui non sia disponibile una decisione di adeguatezza della Commissione Europea e non siano applicate clausole di protezione dei dati ufficialmente approvate. Sono stato informato dei possibili rischi di tale trasferimento (sezione 7c dell'informativa).

☐ **Sì**

☐ **No**

Accetto di essere ricontattato in un secondo momento

- allo scopo di ottenere ulteriori informazioni/biospecie,

☐ **Sì** ☐ **No**

- per ottenere il mio consenso a essere collegato ai dati medici di altre banche dati

☐ **Sì** ☐ **No**

- allo scopo di fornire un feedback sui risultati di salute che sono importanti per me

☐ **Sì** ☐ **No**

Questo feedback deve essere fornito tramite la struttura in cui sono stati ottenuti i biocampioni/dati o tramite il seguente medico (specificare se si desidera):

Nome e indirizzo del medico:

Ho ricevuto una copia del modulo di informazione e consenso del paziente/band.

Nome del paziente/soggetto in stampatello

Luogo, data (da inserire da parte del paziente/band), firma del paziente/band

Ho condotto il colloquio per il consenso informato e ho ottenuto il consenso del paziente/soggetto.

Nome della persona che fornisce le informazioni in stampatello

Luogo, data Firma della persona che fornisce le informazioni