

Foglio informativo per ragazzi 16-17 anni - ARegPKD

Informativa per il paziente e consenso informato per la partecipazione allo studio Registro Rene Policistico autosomico recessivo (ARPKD): ARegPKD

Promotore dello studio:

Max C. Liebau, MD
Department of Pediatrics
University Hospital of Cologne
Kerpener Str. 62
50937 Koeln
Germany

Sostituto:

Markus Feldkötter, MD
Department of Pediatrics
University Hospital Hospital Bonn
Adenauerallee 119
53113 Bonn
Germany

Caro paziente,

Il tuo medico ti ha detto che hai una malattia chiamata “Rene Policistico Autosomico Recessivo (ARPKD)” e ti ha chiesto di partecipare nel nostro Registro dei pazienti con ARPKD. Con questo documento vogliamo darti alcune informazioni sulle finalità del Registro e sui potenziali rischi e benefici della tua partecipazione. Ti preghiamo di prenderti un po’ di tempo per leggere questo foglio attentamente ed eventualmente chiedere al tuo medico le ulteriori domande che ti venissero in mente.

Cosa si conosce del ARPKD?

ARPKD è una malattia congenita che coinvolge progressivamente i reni ed il fegato. E’ una malattia rara ma grave ed una rilevante causa di insufficienza renale cronica soprattutto in età pediatrica e negli adolescenti. Questa malattia si può manifestare con diversi sintomi e a diverse età. In alcuni pazienti viene diagnosticata precocemente durante l’infanzia – o anche in epoca prenatale –altri mostrano i primi sintomi durante l’adolescenza. Inoltre, c’è un’ampia variabilità di manifestazioni anche tra fratelli affetti. ARPKD spesso interessa anche il fegato, causando una fibrosi del tessuto epatico. In molti pazienti si sviluppano cisti renali, cavità ripiene di liquido all’interno del rene. Possono essere interessati anche altri organi.

ARPKD è una malattia congenita. Allo stato attuale delle conoscenze è causata dalla mutazione di un unico gene, chiamato PKHD1. ARPKD è una malattia “recessiva”, che significa che il soggetto affetto possiede due copie alterate del gene, mentre i suoi genitori, solitamente non affetti, presentano una copia sana ed una alterata del gene.

Negli ultimi 10-15 anni sono stati fatti alcuni progressi nella comprensione del meccanismo di formazione delle cisti renali. Ciò nonostante non esiste ancora una terapia causale di questa malattia. Dati sull'evoluzione clinica a lungo termine e sui risultati dei trattamenti sono scarsi.

Mentre i progressi nella ricerca sul trattamento di questa malattia avanzano, rimane indispensabile aumentare il più possibile le conoscenze in merito a questa rara e severa malattia.

Quali sono gli obiettivi del Registro ARPKD? Perché è stato creato ARegPKD?

In qualità di Registro internazionale, ARegPKD dà la possibilità di raccogliere le storie dei pazienti affetti da ARPKD di diversi Paesi in tutto il mondo (per lo più in Europa). Il nostro obiettivo è quello di conoscere la malattia molto meglio di quanto lo sia ora ed identificare ad esempio, i sintomi ed il decorso clinico che caratterizzano l'evoluzione moderata o grave della malattia. Alcuni pazienti potrebbero beneficiare di un trattamento precoce? Quali tipi di trattamento sono stati intrapresi in altri Paesi e quali hanno fornito risultati positivi? Inoltre vogliamo studiare le cause genetiche della variabilità clinica osservata. Ci sono varianti genetiche che influenzano la progressione della malattia?

Queste domande possono trovare una risposta solo all'interno di un registro internazionale che raccoglie pazienti da numerosi Centri. Dato che ARPKD è una malattia rara, ogni singolo Centro ha esperienza limitata con tale patologia. Ad esempio, in Germania nascono ogni anno circa 30 soggetti affetti da tale patologia. La più recente raccolta di dati per la Germania, comprende informazioni di 164 pazienti. Per questo vogliamo raccogliere dati da altri Centri e Paesi in un registro unico per consentire una conoscenza più ampia. I dati dei pazienti verranno raccolti in maniera pseudonima (v. oltre) e il nostro registro potrà fornire informazioni rilevanti per futuri studi inerenti il trattamento di ARPKD. Per tale motivo il Registro è supportato dall'Associazione tedesca di Nefrologia Pediatrica (GPN)

Chi può partecipare al Registro? Come registrare?

Solo i medici possono inserire dati nel ARegPKD. Tu non dovrai introdurre alcun dato. Ogni paziente con ARPKD, maschio o femmina, bambino e adulto, può partecipare al ARegPKD. Essendoci la possibilità che altri membri della tua famiglia siano affetti, ti chiediamo di informarli dell'esistenza del Registro.

In ogni caso il tuo dottore può introdurre i tuoi dati solo quando tu gli avrai fornito il tuo consenso scritto.

Chi non può partecipare al registro?

I pazienti a cui è stata diagnosticata clinicamente, geneticamente o istologicamente una malattia renale cistica diversa da ARPKD non possono partecipare al registro.

Come viene condotto lo studio ARegPKD? Quali dati vengono raccolti? Che analisi verranno eseguite?

Se acconsenti, il tuo medico di riferimento inserirà le informazioni cliniche disponibili su sintomi, valutazioni ecografiche, esami di laboratorio, storia familiare, biopsie renale ed epatica, ed eventuali indagini genetiche eseguite in un data base in rete. Questi dati saranno pseudonimi, ossia il tuo nome ed il tuo indirizzo non verranno inseriti. Il tuo nome verrà sostituito da un codice identificativo costituito da un codice del Centro + un codice identificativo personale (ad es: Harry Potter diventa Colonia_01-13). Solo il tuo dottore sarà in grado di collegare il codice identificativo (ID) con la tua persona. A tale scopo il tuo medico avrà una lista non accessibile ai Coordinatori del Registro. In casi eccezionali membri del gruppo di coordinamento potranno inserire informazioni cliniche nel Registro presso il Centro di riferimento. Ovviamente questi membri devono sottostare al segreto professionale.

Ogni anno il medico inserirà un aggiornamento dei dati: saranno inclusi, ad esempio, funzionalità renale ed epatica, eventuali nuovi sintomi insorti...

Se stai già partecipando ad uno studio nefrologico pediatrico, come ad esempio lo studio 4C (Studio sulla Comorbidità Cardiovascolare in bambini con Malattia Renale Cronica), se sei d'accordo, i dati utili potranno essere trasferiti direttamente dal database dello studio al Registro ARegPKD. Ciò è possibile esclusivamente per i dati ottenuti per il primo studio, età, altezza o valori di laboratorio. Questo trasferimento di dati facilita il lavoro del Registro, in quanto evita di dover reinserire dati già esistenti, che ovviamente verranno pseudonimizzati. I dati trasferiti potranno essere attribuiti a te solo dal tuo medico curante.

In caso di modifiche sostanziali degli obiettivi scientifici del Registro ARegPKD, ti verranno fornite ulteriori informazioni dal tuo medico curante.

Al momento della creazione del Registro i fondatori hanno sottoposto il progetto ad un Comitato Etico, ottenendone responso positivo.

Informazioni sulla conservazione dei campioni biologici. Come vengono raccolti i campioni biologici? Cosa avverrà di questi campioni?

Quando ti verrà prelevato un campione di sangue durante una visita di controllo, prenderemo un campione in più. La quantità di sangue necessaria per queste analisi è di 5-30 mL. Per i bambini piccoli ridurremo la quantità al livello minimo. Preleveremo 2-10 mL di sangue ogni anno. I campioni verranno conservati in un laboratorio centralizzato del Children's Hospital della Hannover Medical School in Germania. Se acconsenti, i campioni verranno analizzati alla ricerca di variabili genetiche che possono influenzare il decorso di ARPKD. A tale scopo vogliamo analizzare il materiale genetico prelevato dai tessuti (DNA) con nuove tecniche ad alta risoluzione per verificare la presenza di mutazioni note associate a malattie cistiche renali ma anche ricercare nuove mutazioni fino ad ora non descritte. Se trovassimo mutazioni note per essere causa di ARPKD, ad esempio sul gene PKHD1, potremo avvisare il tuo medico curante, se lo vuoi. In alcune nazioni le informazioni su mutazioni del gene PKHD1 sono già disponibili per i pazienti.

Nel caso raro in cui, dall'analisi dei tuoi campioni dovessero emergere informazioni importanti per il mantenimento o miglioramento della tua salute, informeremo immediatamente il tuo medico e si valuteranno i passi successivi. Se non vuoi che il medico ne sia informato, puoi comunicarlo nel documento del consenso informato.

Le analisi genetiche verranno effettuate dai nostri partners che attualmente sono:

Prof. Dr. Carsten Bergmann
Bioscientia Institut für Medizinische Diagnostik GmbH
Labor Ingelheim mit Zentrum für Humangenetik
Konrad-Adenauer-Straße 17
55218 Ingelheim
Germany

Prof. Dr. Klaus Zerres
Institut für Humangenetik
Uniklinik Aachen
Pauwelstraße 30
52074 Aachen
Germany

Se per ragioni cliniche necessiti di una biopsia renale o epatica, oppure una biopsia di qualsiasi altro organo, vogliamo raccoglierte e conservare un piccolo pezzo per ulteriori ricerche molecolari, genetiche o immunologiche o per altre ricerche sulla malattia e le potenziali opzioni terapeutiche. Con il tuo consenso questi campioni potranno essere raccolti durante la procedura senza ulteriori pericoli o ostacoli alle possibilità diagnostiche della biopsia o allungamento della procedura.

ARegPKD offre la possibilità che il materiale biotico venga analizzato microscopicamente da personale internazionale esperto in ARPKD (“valutazione istologica centralizzata”). Ciò verrà fatto dal Prof. Dr. R. Büttner all’Istituto di Patologia dell’Ospedale Universitario di Colonia. I risultati verranno comunicati al tuo medico. Il materiale biotico non utilizzato per l’analisi, verrà conservato nel laboratorio istologico di riferimento.

All’interno del ARegPKD, vogliamo raccogliere campioni biologici dei nostri pazienti e conservarli in una cosiddetta “Biobanca”: si intende campioni di sangue (sangue intero, plasma, siero), tessuto renale ed epatico, potenziali prelievi biotici di altri organi.. Da questi campioni si potrà ricavare materiale genetico che verrà anch’esso conservato. Verrà estratto da essi materiale genetico (DNA) che verrà conservato. Dopo pseudonimizzazione i campioni verranno conservati al Centro di Ricerca Pediatrica della Hannover Medical School, sotto la direzione del Prof. Dr. T. Illig:

Prof. Dr. Thomas Illig
Pädiatrisches Forschungszentrum
Medizinische Hochschule Hannover
Carl-Neuberg-Str. 1
30625 Hannover
Germany

Se acconsenti i campioni verranno utilizzati SOLO per ricerca scientifica sulle malattie cistiche renali. I risultati delle indagini genetiche verranno conservati separatamente dai dati personali e non potranno in alcun modo essere correlati a te senza l’aiuto del tuo medico. L’accesso ai campioni pseudonimizzati e ai dati potrà essere richiesto per studi scientifici. I centri che ne fanno richiesta devono inviare un progetto scritto al comitato direttivo (la direzione scientifica del registro che è composta da diversi esperti di nefrologia pediatrica di diverse nazioni). Le richieste potranno essere inviate solo dopo

approvazione di un comitato etico. A questo punto il comitato direttivo prenderà una decisione in merito alla richiesta.

I campioni verranno conservati ad Hannover ma, in determinate circostanze, potranno essere inviati ad altri Laboratorio anche in altre nazioni. In ogni caso, hai il diritto in ogni momento di richiedere l'eliminazione del tuo campione. I dati ottenuti precedentemente l'eliminazione del campione stesso verranno conservati nel registro, fintanto che acconsenti.

In considerazione della rarità della malattia (ARPKD) tali campioni hanno un altissimo valore scientifico. Pertanto non verranno eliminati dopo un tempo determinato, ma conservati indefinitamente.

Saranno necessari prelievi o visite aggiuntive per ARegPKD?

No. Il tuo medico introdurrà i dati nel registro. Non verranno eseguite visite o esami aggiuntivi che non avresti altrimenti eseguito. Inoltre non verranno eseguiti prelievi di sangue aggiuntivi.

Quali rischi derivano da ARegPKD?

ARegPKD è uno registro di studio. Nel ARegPKD verranno raccolti dati esistenti. Non verrai trattato in maniera diversa dal solito o aggiunti ulteriori accertamenti. Durante i prelievi di sangue di controllo il tuo dottore raccoglierà una piccola quantità di sangue in più per il ARegPKD.

Quali vantaggi otterrai tu o il tuo medico dalla partecipazione al registro? Ci sono dei costi?

Riceverai qualche rimborso?

Se si esclude la possibilità di eseguire un'analisi istologica dei tuoi tessuti da parte di uno specialista della malattia e la possibilità di trovare la mutazione genetica responsabile della tua malattia, la partecipazione al registro ARegPKD non comporterà vantaggi diretti per te. Potenzialmente tutti i pazienti con ARPKD potrebbero ricavare vantaggi dai risultati ottenuti da questo studio. I Centri registrati otterranno prontamente informazioni sugli studi clinici o le novità terapeutiche inerenti la malattia. Non ci saranno costi né alcun rimborso per i partecipanti.

Informazioni sulla protezione dei dati.

All'interno del ARegPKD saranno raccolti i dati personali e i risultati clinici, che verranno salvati in un database in rete su di un server sicuro, prima di essere analizzati. Il salvataggio elettronico e l'analisi dei dati verranno eseguiti in maniera anonima, ossia il tuo nome verrà sostituito da un codice

identificativo costituito da un codice del Centro + un codice identificativo personale(ad es: Harry Potter diventa Colonia_01-13). Né la tua data di nascita esatta né il tuo indirizzo verranno inseriti: verrà salvato solo il mese e l'anno di nascita. Il tuo medico inserirà i dati attraverso un'area riservata di una pagina web protetta da protocollo SSL (SSL: Secure Socket Layer, protocollo di crittografia delle informazioni per Internet) Il data base sarà salvato in un server che verrà conservato nel centro informatico dell'Ospedale Universitario di Colonia. Tu hai il diritto di avere informazioni sul salvataggio dei dati e sulla corretta gestione degli stessi. La trasmissione dei dati alla direzione scientifica del Registro e ai suoi partners potrà avvenire solo in maniera pseudonimizzata. Ovviamente chiunque è coinvolto nello studio gestisce i dati in maniera confidenziale. La trasmissione può avvenire anche verso Centri partner in altre nazioni. Se le regole di protezione dei dati in questi paesi non sono equivalenti a quelle della Germania, il registro cercherà di mantenere il livello di protezione garantito dalla Germania stessa. Solo il tuo dottore sarà in grado di collegare il codice identificativo (ID) con la tua persona.

In caso di pubblicazione dei risultati di questo progetto di ricerca su riviste scientifiche e in Congressi, il materiale non conterrà dati personali che possano consentire riferimenti alla tua persona. Inoltre tali risultati potrebbero essere utilizzati per scopi commerciali, ad esempio essere brevettati. Tu non otterrai benefici da eventuali diritti commerciali.

ARPKD è una malattia rara è ciò significa che la raccolta di dati internazionali come ARegPKD richiede un grande sforzo organizzativo e possiede un alto valore scientifico. I dati del registro pertanto, non verranno cancellati dopo un periodo di tempo stabilito come avviene per altri studi, ma verranno conservati indefinitamente.

Cosa accade in caso di ritiro del consenso?

La partecipazione allo studio è completamente volontaria. Tu potrai in ogni momento e senza dirci il perché, ritirare il tuo consenso. Non ci saranno svantaggi clinici per te. Se cambi idea informane il tuo medico. Su richiesta tutti i dati raccolti potranno essere cancellati o anonimizzati (nel senso che i dati non potranno essere ricondotti a te in alcun modo) e tutti i campioni rimasti verranno distrutti o restituiti a te. In caso decidessi di interrompere lo studio, puoi fornire il consenso a proseguire la conservazione dei dati e dei campioni raccolti in precedenza.

Chi è la tua persona di riferimento?

La tua prima persona di riferimento è il tuo medico curante.

Medico locale:

Nome:

Istituzione:

Telefono:

Ulteriori domande?

Non esitare a contattarci per qualsiasi ulteriore domanda potessi avere.

Max Christoph Liebau, MD
Markus Feldkötter, MD
Klinik und Poliklinik für Kinder- und Jugendmedizin
Geb. 26, Uniklinik Köln
Kerpener Str. 62
50937 Köln
Germany
max.liebau@uk-koeln.de,
markus.feldkoetter@ukb.uni-bonn.de
or kinderlinik-studiensekretariat@uk-koeln.de

Partecipazione al ARegPKD

Consenso

Io dichiaro di acconsentire alla partecipazione allo studio Registro ARPKD (ARegPKD). Sono cosciente che la mia partecipazione è volontaria e che posso ritirare il mio consenso senza la necessità di indicare la motivazione e senza svantaggi potenziali nella gestione clinica della mia malattia.

Sono stato informato e do il mio consenso a che i miei dati e i miei campioni raccolti durante questo studio siano salvati e conservati sotto pseudonimo. Il mio nome non verrà registrato e non verrà reso noto in caso di pubblicazione dei risultati dello studio.

Mi sono state consegnate una copia del foglio informativo e del consenso. Ho avuto tempo a sufficienza per decidere se partecipare al registro ed ho avuto la possibilità di discutere eventuali ulteriori aspetti con il mio medico. Alle domande è stato risposto in maniera esaustiva e comprensibile.

Ulteriori argomenti discussi nel colloquio informativo:

Acconsento che i mie dati pseudonimizzati ottenuti nell'ambito del registro ARegPKD siano salvati, analizzati e potenzialmente pubblicati.

Yes No

Acconsento che campioni delle biopsie renali, epatica o di altri organi, eseguite su indicazione clinica, siano inviati al Centro di riferimento istologico del registro.

Yes No

Acconsento che i campioni pseudonimizzati siano utilizzati per ulteriori ricerche sulle malattie renali cistiche.

Yes No

Acconsento che campioni delle biopsie renali, epatica o di altri organi, eseguite su indicazione clinica, o biopsie eseguite durante procedure chirurgiche quali l'espanto di un organo) siano inviate alla biobanca del registro e lì conservate.

Yes No

Acconsento che i campioni pseudonimizzati siano analizzati per varianti genetiche che possono causare un aggravamento delle malattie renali cistiche.

Yes No

In caso di riscontro di mutazione genetica significativa che potrebbe giustificare la mia malattia renale cistica, voglio esserne informato attraverso il mio medico.

Yes No

In caso di scoperte mediche che possano essere rilevanti per il mantenimento o il miglioramento della mia salute, il mio medico deve esserne informato.

Yes No

In caso di partecipazione in altro studio nefrologico pediatrico (in questo caso: _____):
acconsento al trasferimento dei prefissati dati clinici dal database dello studio a quello del Registro.

Yes No Non applicabile

(nome del paziente)

...
(nome, data – scritta dal paziente/rappresentante legale) (firma del paziente)

(nome del I genitore/rappresentante legale) (firma del genitore)

(nome del II genitore/rappresentante legale) (firma del genitore)

In caso di custodia esclusiva:

Confermo di avere la custodia esclusiva.

(nome del genitore/rappresentante legale) (firma)

_____, _____
(luogo) (data) (timbro e firma del medico)