

SCHEDA INFORMATIVA PER I GENITORI

PROGETTO DI RICERCA: Studio genetico molecolare della sindrome di Joubert e delle sindromi correlate

1) INFORMAZIONI GENERALI SUL PROGETTO

Il presente progetto di ricerca clinico-genetico ha come obiettivo l'identificazione delle cause genetiche della sindrome di Joubert e sindromi correlate (JSRD), un gruppo di malattie a trasmissione autosomica recessiva.

Il progetto prevede l'estrazione di DNA e RNA dai campioni di sangue, l'analisi molecolare dei geni e loci al momento conosciuti o progressivamente identificati come causativi di JSRD e la ricerca di nuovi geni responsabili di questa malattia.

Lo studio non comporta trattamenti farmacologici sperimentali o procedure diagnostiche invasive.

La partecipazione allo studio è completamente gratuita e non comporta alcuna spesa.

Non si prevedono dal presente progetto ricadute terapeutiche o sulla salute dei pazienti.

Il responsabile del progetto è la dottoressa Enza Maria Valente (Istituto CSS-Mendel, Roma).

2) PROCEDURA

La partecipazione allo studio prevede la donazione di un prelievo di sangue da parte di voi genitori, del/i vostro/i figlio/i affetto/i e di eventuali altri figli sani e la raccolta di informazioni cliniche riguardo la patologia di vostro figlio (o dei vostri figli).

I campioni di sangue e le informazioni cliniche saranno inviate (solitamente dal vostro medico di riferimento) direttamente al responsabile del progetto che provvederà immediatamente ad anonimizzare sia le provette di sangue che le schede cliniche mediante assegnazione di un codice numerico univoco e cancellazione dei nomi o di qualunque traccia che possa far risalire ai vostri dati anagrafici. I campioni saranno conservati presso l'Istituto CSS-Mendel con ogni cura, e per la durata di tempo necessaria allo svolgimento del progetto. Il responsabile del progetto avrà la responsabilità di trattare i vostri dati personali (dati anagrafici e notizie cliniche) nel rispetto della vigente normativa sulla privacy "Codice in materia di protezione dei dati personali" (Decreto Legislativo n. 196/2003), e nessun altro avrà accesso a tali dati.

3) TRASMISSIONE DEI RISULTATI

Lo studio dei campioni di DNA della vostra famiglia potrebbe non condurre ad alcun risultato significativo, oppure potrebbe portare ad identificare la causa genetica della malattia nella vostra famiglia. Il progetto viene effettuato esclusivamente su base di ricerca e pertanto non prevede l'emissione di regolari referti diagnostici relativi ai geni che vengono progressivamente analizzati. Tuttavia vi viene offerta la possibilità di essere messi a conoscenza di eventuali risultati positivi derivati dal progetto, operando una libera scelta tra una delle due possibilità qui presentate (e segnalate nel modulo di consenso informato):

- a) non essere informato degli esiti del progetto

In questo caso, dopo aver donato il campione di sangue e aver fornito (al vostro medico di riferimento o direttamente al responsabile del progetto) le rilevanti notizie cliniche, non sarete più contattati in relazione a questo progetto e non sarete informati nemmeno in caso di risultati positivi (cioè identificazione della causa genetica responsabile della malattia nella vostra famiglia)

- b) essere informato degli esiti del progetto, qualora venisse identificata la causa genetica della malattia nella vostra famiglia.

In questo caso potete decidere se essere convocati direttamente dal responsabile del progetto per ricevere i risultati dell'analisi unitamente ad una consulenza genetica dettagliata (b1) oppure se i risultati debbano essere inviati dal responsabile del progetto al vostro medico di riferimento, che provvederà a convocarvi per comunicarvi il risultato genetico e fornirvi (oppure indirizzarvi) opportuna consulenza genetica.

4) RITIRO DAL PROGETTO

Potete decidere in qualsiasi momento e liberamente di ritirarvi dal progetto, senza dover fornire spiegazioni, comunicando tale decisione al vostro medico di riferimento (se è stato lui a fare da tramite con il coordinatore per l'invio dei campioni e delle notizie cliniche) oppure direttamente al coordinatore del progetto. A seguito della vostra richiesta, il coordinatore provvederà immediatamente a distruggere i campioni di sangue e DNA e le informazioni cliniche pertinenti alla vostra famiglia, sia in forma cartacea che dai database computerizzati, in modo che non rimanga traccia della vostra partecipazione al progetto.

CONSENSO INFORMATO – ISTITUTO CSS-MENDEL

PROGETTO DI RICERCA: Studio genetico molecolare della sindrome di Joubert e delle sindromi correlate

Noi sottoscritti _____ e _____, genitori di _____, acconsentiamo di partecipare al presente progetto di ricerca, attualmente in corso presso l'Istituto CSS-Mendel di Roma, donando un campione di sangue nostro e dei nostri figli. Abbiamo letto con attenzione l'allegata "scheda informativa per i genitori", comprendendola in ogni sua parte. Ogni dubbio ci è stato chiarito dal Dottor _____, che ci ha illustrato dettagliatamente gli obiettivi e lo svolgimento dello studio. Esprimiamo inoltre il consenso al trattamento dei nostri dati personali per le finalità indicate nella "scheda informativa per i genitori" ai sensi del Decreto Legislativo n. 196/2003 ("Codice in materia di protezione dei dati personali").

In caso le analisi effettuate portassero ad identificare la causa genetica della malattia nella nostra famiglia, in accordo con quanto specificato nella scheda informativa per i genitori, decidiamo:

a) di non essere informati dei risultati

b1) di essere informati mediante convocazione da parte del responsabile del progetto (Dr.ssa Valente, Istituto CSS-Mendel), che ci comunicherà personalmente i risultati ottenuti con relativa consulenza genetica

b2) di essere informati mediante convocazione da parte del nostro medico di riferimento, che ci comunicherà personalmente i risultati ottenuti e ci fornirà (oppure ci indirizzerà a) opportuna consulenza genetica

Firma 1: _____ Nome stampatello: _____

Firma 2: _____ Nome stampatello: _____

Firma medico: _____ Nome stampatello: _____

Data: