



Dipartimento Integrato di Medicina Interna, Generale, d'Urgenza e Post-Acuzie
**UNITÀ OPERATIVA COMPLESSA DI MEDICINA INTERNA AD INDIRIZZO
METABOLICO-NUTRIZIONISTICO**
DIRETTORE: PROF. PIETRO ANDREONE

Titolo Studio

Relazione genotipo-fenotipo tra colestasi criptogenetica dell'adulto e mutazioni nei geni responsabili di colestasi intraepatica familiare progressiva

Codice/acronimo del protocollo: Ad-FIC

Versione e data del protocollo: v1 07/07/2023

Promotore: IRCCS AOU BO UOC Medicina Interna per il trattamento delle Gravi Insufficienze d'Organo

Sperimentatore Responsabile: Dr. Giovanni Vitale

Responsabile dello Studio a livello locale: Prof. Pietro Andreone

FOGLIO INFORMATIVO

Gentile Signora/e,

Le è stato chiesto di partecipare a questo studio, promosso da IRCCS AOU BO - UOC Medicina Interna per il trattamento delle Gravi Insufficienze d'Organo.

1

Lo studio "Relazione genotipo-fenotipo tra colestasi criptogenetica dell'adulto e mutazioni nei geni responsabili di colestasi intraepatica familiare progressiva" ha carattere osservazionale, cioè non comporta ulteriori indagini strumentali o di laboratorio, rispetto a quelle eseguite nella pratica clinica.

Per Progressive Familial Intrahepatic Cholestasis (PFIC) si intende un gruppo eterogeneo di epatopatie colestatiche rare, a trasmissione autosomica recessiva, coinvolgenti prevalentemente la popolazione pediatrica e giovane adulta. Le PFIC sono dovute alla presenza di mutazioni nei geni responsabili della sintesi e/o del trasporto degli acidi biliari (AB) e dei loro trasportatori a livello dell'epatocita. Esse usualmente decorrono in maniera progressiva, portando allo sviluppo di fibrosi epatica avanzata e insufficienza d'organo prima dell'insorgere dell'età adulta. Il sintomo principale è rappresentato dal prurito, mentre la diagnosi si basa sulle manifestazioni cliniche, dell'ecografia epatica, sulla colangiografia e sull'istologia epatica, al fine di escludere cause alternative di colestasi infantile come l'atresia delle vie biliari e la Sindrome di Alagille (Vitale G, DLD 2019)¹. La diagnosi definitiva comunque viene fatta in seguito alla ricerca delle mutazioni in condizioni di omozigosi o duplice eterozigosi nei geni responsabili di PFIC.

Studio osservazionale, retrospettivo, multicentrico nazionale, con l'obiettivo principale di stimare la prevalenza di mutazioni patologiche, probabilmente patologiche, varianti a incerto significato, probabilmente benigne e benigne nei geni PFIC (Progressive Familial Intrahepatic Cholestasis) in soggetti adulti con CCLDs (Cryptogenic Cholestatic Liver Diseases) afferenti ai centri partecipanti allo studio

Lei può decidere in piena autonomia se partecipare a questo Studio; può anche discuterne con il Suo medico di famiglia o con altre persone. Se qualcosa non Le è chiaro, è libero di chiedere tutte le



Dipartimento Integrato di Medicina Interna, Generale, d'Urgenza e Post-Acuzie
**UNITÀ OPERATIVA COMPLESSA DI MEDICINA INTERNA AD INDIRIZZO
METABOLICO-NUTRIZIONISTICO**
DIRETTORE: PROF. PIETRO ANDREONE

informazioni necessarie al Medico che Le ha proposto questo Studio ed i cui riferimenti sono in calce a questa informativa.

Se decidesse di partecipare, il Medico Le chiederà di sottoscrivere un Modulo per confermare che ha letto e capito tutti gli aspetti dello Studio e che desidera parteciparvi.

Lei riceverà una copia del modulo firmato.

Cosa accadrà se decido di partecipare?

Non le verrà richiesto di eseguire nulla in più rispetto al suo normale percorso assistenziale. Le viene richiesto di fornire il suo consenso affinché i suoi dati siano raccolti valutati. Saranno raccolti e valutati i dati di tutti i pazienti con PFIC/CCLDs/HBCs afferenti ai centri partecipanti allo studio a partire da maggio 2013 fino alla data di avvio dello studio

Cosa accadrà se decido di non partecipare?

Se decidesse di non partecipare allo studio non ci sarà alcuna conseguenza sulla qualità della terapia o dell'assistenza che riceverà.

Potrò uscire dall'indagine in qualsiasi momento?

Lei ha facoltà di interrompere la Sua partecipazione allo Studio in qualsiasi momento, senza alcuna conseguenza sulla qualità della terapia o dell'assistenza che riceverà.

Quali benefici potrò ottenere?

La partecipazione a questa indagine osservazionale non comporta benefici diretti alla Sua persona. Partecipando a questo Studio Lei contribuirà comunque a migliorare le nostre conoscenze in merito alle mutazioni geniche che possono essere coinvolte nella colestasi intraepatica familiare progressiva.

Quali sono i rischi?

Non ci sono rischi specifici associati alla partecipazione a questo Studio. Non è previsto l'uso di nessun farmaco sperimentale. Sarà comunque informato tempestivamente qualora divengano disponibili informazioni che possano influenzare la Sua volontà di continuare la partecipazione.

I miei dati resteranno anonimi?

Tutte le informazioni connesse alla Sua partecipazione al presente Studio saranno trattate in modo strettamente riservato in conformità alle norme di Buona Pratica Clinica (D.Lgs. 211/2003), nonché a quelle relative alla protezione e al trattamento dei dati personali, ai sensi del Regolamento



Dipartimento Integrato di Medicina Interna, Generale, d'Urgenza e Post-Acuzie
**UNITÀ OPERATIVA COMPLESSA DI MEDICINA INTERNA AD INDIRIZZO
METABOLICO-NUTRIZIONISTICO**
DIRETTORE: PROF. PIETRO ANDREONE

Europeo n. 679/2016, c.d. GDPR, e della normativa italiana attualmente in vigore in materia di Privacy.

I dati personali saranno associati a un codice, dal quale sarà impossibile risalire alla sua identità: solo il medico sperimentatore potrà collegare il codice al Suo nominativo.

Il medico sperimentatore che La seguirà nello Studio, gli incaricati addetti al monitoraggio dello studio e le Autorità Regolatorie potranno avere accesso ai Suoi dati personali, nel rispetto e con le limitazioni previste dal Regolamento Europeo n. 679/2016, dal D.Lgs. 196/2003, come modificato dal D.Lgs. 101/2018, e dalle Linee Guida del Garante per la protezione dei dati personali (delibera n. 52 del 24/07/2008 e successive modifiche e integrazioni). Il personale addetto allo Studio è comunque obbligato a mantenere, in ogni caso, la riservatezza di tali informazioni.

Le chiediamo di fare riferimento alla Nota Informativa al trattamento dei dati personali, che Le verrà consegnata insieme al presente Foglio Informativo, per prendere piena visione dei Suoi diritti in materia.

Copertura Assicurativa

Trattandosi di uno studio osservazionale che comporta la mera raccolta e analisi di dati, non è prevista una copertura assicurativa.

3

Come verranno utilizzati i risultati dell'indagine?

Tutti i suoi dati saranno raccolti dal medico sperimentatore e nessuno, ad eccezione dei soggetti autorizzati come sopra specificati, potrà risalire alla Sua identità.

I risultati di questo Studio potrebbero essere divulgati e/o pubblicati su una rivista scientifica. La Sua identità non sarà comunque mai resa nota.

Chi posso contattare per ulteriori informazioni?

Per eventuali domande o se desidera ulteriori informazioni, non esiti a rivolgerti al medico sperimentatore responsabile dello studio Prof. Pietro Andreone e/o che le ha proposto la partecipazione a questo studio osservazionale.

Prof. Pietro Andreone

Tel. Studio 059.3961806

pietro.andreone@unimore.it

Le ricordiamo che, al termine dello studio, potrà chiedere al medico sperimentatore di prendere visione dei risultati dell'indagine effettuata grazie al Suo contributo.

Questo studio e la relativa documentazione sono stati approvati dal C.E. Area Vasta Emilia Nord.