



INFORMATIVA SULLO STUDIO E SUL TRATTAMENTO DEI DATI PERSONALI
(AI SENSI DELL'ARTICOLO 13 DEL D.Lgs 196 DEL 30/06/2003 "CODICE SUL TRATTAMENTO DEI
DATI PERSONALI")

(*versione 2 del 29/06/09*)

Titolo dello studio: "EURODSD (Investigation of the molecular pathogenesis and pathophysiology of Disorders of Sex Development, DSD)"

Finalità del trattamento

La presente nota vale ad informarla che i suoi dati personali e sanitari o quelli della persona su cui esercita potestà, ove lei acconsenta, firmando l'apposito modulo che le verrà consegnato dal suo medico, confluiranno nel *database* del Progetto EuroDSD.

Obiettivo dello studio

I difetti della differenziazione sessuale (DSD) costituiscono un gruppo di malattie rare, in gran parte dovute a difetti genetici ereditari, che interessano l'apparato genito-urinario e, generalmente, anche il sistema endocrino e la capacità riproduttiva. Al momento attuale, si ritiene necessario condurre studi a lungo termine sui DSD per stabilire una medicina basata sull'evidenza, relativamente all'assegnazione del sesso e alle opzioni terapeutiche mediche e chirurgiche.

Il progetto EuroDSD è frutto di una collaborazione tra ricercatori di tutta Europa ed è supportato dalla Commissione Europea: lo scopo è l'approfondimento e la ricerca sul corso naturale e sulla fisiopatologia dei DSD.

In particolare, i ricercatori che collaborano al progetto studiano le mutazioni di alcuni geni implicati nei difetti dello sviluppo sessuale e le anomalie dei meccanismi intracellulari associati a tali geni.

Modalità dello studio

Lo scopo e le modalità dello studio EuroDSD sono stati approvati dal Comitato Etico della Azienda Ospedaliera Universitaria Pisana.

La realizzazione del progetto prevede l'utilizzazione di una scheda di segnalazione per la rilevazione di casi con diagnosi di DSD.

La scheda presenta nella prima parte dati sintetici relativi al medico compilatore/che ha in cura il paziente con DSD e alla struttura presso la quale il paziente è stato visitato, nonché dati relativi al paziente (**NON dati anagrafici**, ma un codice numerico con chiave nota esclusivamente al medico curante compilatore); nella seconda parte, invece, dati più strettamente clinici, relativi alle caratteristiche della patologia.

I dati sono accessibili da *web* in modalità sicura perché trasmessi criptati nella rete Internet. L'accesso ai dati è consentito solo alle persone autorizzate nell'ambito del progetto.

Il progetto, inoltre, prevede l'invio di biomateriali (sangue, urine, preparati biotipici), qualora disponibili, ai laboratori di ricerca affiliati al gruppo di studio:

- Urine (raccolta 24 ore, urine spot), da inviare al Prof. Wiebke Arlt, School of Clinical and Experimental Medicine - College of Medical and Dental Sciences, University of Birmingham (United Kingdom), w.arlt@bham.ac.uk
- Plasma prelevato durante l'esecuzione di stimolazione ormonale con hCG o ACTH (500 µl Li-Heparine plasma), da inviare al PD Dr. med. Felix Riepe, Universitätsklinikum Schleswig-Holstein Klinik für Allgemeine Pädiatrie, Kiel (Germany), friepe@pediatrics.uni-kiel.de
- DNA estratto da colture cellulari di fibroblasti labio-scrotali (5 µg, a concentrazione non inferiore a 100 ng/µl), da inviare al Prof Paul-Martin Holterhus, Department of Pediatrics "Endokrinologisches Labor" - University Hospital of Schleswig Holstein, UKSH, Campus Kiel (Germany)
- DNA estratto da sangue periferico (5 µg, a concentrazione non inferiore a 100 ng/µl), da inviare al Dr Ken McElreavey, Human Developmental Genetics - Institut Pasteur, Paris (France).

Il prelievo dei materiali biologici sarà subordinato all'esecuzione di procedure diagnostico-terapeutiche vantaggiose per il paziente (cioè i campioni ematici saranno ottenuti solo in occasione di prelievo ematico eseguito per procedure diagnostiche di routine e, analogamente, il prelievo biotico sarà eseguito solo nel corso di intervento chirurgico cui il paziente sarà sottoposto a fine terapeutico). Il costo degli esami extra-routine non graverà sul Sistema Sanitario Nazionale né tantomeno sarà a carico del paziente, bensì sarà detratto dal bilancio del Progetto.

I biomateriali saranno inviati ed utilizzati comunque sempre nel rispetto delle regole etiche internazionalmente accettate, nell'osservanza delle normative di legge nazionali e sotto la supervisione di un Comitato Etico nominato all'interno del *team* del Progetto.

I campioni biologici saranno conservati e inviati in forma assolutamente anonima (il paziente sarà indicato tramite un codice numerico con chiave nota esclusivamente al medico che ne inserisce i dati nel *database* del progetto). La decodifica, quindi, sarà effettuata dal medico solo nel caso in cui le informazioni ottenute dall'analisi del campione siano di rilievo a scopo diagnostico o per eventuali interventi terapeutici a vantaggio del paziente.

I campioni biologici saranno conservati per tutta la durata dello studio, sotto la responsabilità del coordinatore locale del progetto (vedi di seguito) o, qualora inviati ad altro centro, del ricercatore referente.

Conferimento dei dati

Il trattamento è avviato solo con il consenso scritto del paziente interessato o del genitore/tutore se il paziente è un minore o non in grado di firmare personalmente il consenso, previa lettura della presente informativa. Qualora il paziente sia un minore comunque in grado di esprimere la propria ragionevole opinione in merito alla partecipazione allo studio, il suo parere sarà tenuto in considerazione.

In mancanza del consenso non si procederà all'inserimento dei dati né si procederà ad effettuare gli esami previsti nel protocollo.

Soggetti a cui i dati possono essere trasmessi

La comunicazione e la diffusione sarà esperita solo ed esclusivamente quando risulti necessaria per finalità di ricerca scientifica o statistica, entro le strutture di ricerca coinvolte nel progetto e indicate esplicitamente di seguito.

Infine, la comunicazione e la diffusione sarà in ogni caso effettuata nel rispetto dei codici deontologici e nei limiti sanciti dall'art. 106, comma 2, lett. B) del D. Lgs. n. 196 del 30 giugno 2003.

Benefici

L'autorizzazione alla trasmissione dei dati clinici e/o all'invio dei campioni biologici è una donazione, pertanto non sarà corrisposto in cambio alcun compenso economico. Tuttavia, è possibile che i risultati ottenuti da questo progetto di ricerca possano fornire valide indicazioni per la messa a punto di tecnologie diagnostiche innovative, con conseguente commercializzazione degli strumenti ottenuti. Neanche in tal caso, al donatore spetterà qualsiasi compenso economico.

D'altra parte, è atteso, da questo progetto di ricerca, un contributo significativo alle attuali conoscenze sui DSD, con conseguente beneficio per l'intera società.

A fronte di tali benefici individuali e collettivi, il paziente non sarà comunque sottoposto ad interventi che comportino alcun rischio aggiuntivo rispetto a quello connesso con le procedure diagnostiche di routine.

Diritti dell'interessato

L'interessato ha facoltà in ogni momento di esercitare i diritti di cui all'articolo 7 della Legge 196/2003. Specificatamente ha facoltà di ottenere in ogni momento dal Responsabile del trattamento:

- 1) la conferma dell'esistenza dei suoi dati e la loro comunicazione in forma intelligibile;
- 2) l'indicazione:
 - dell'origine dei dati;
 - delle finalità e modalità del trattamento;
 - della logica applicata in caso di trattamento effettuato con l'ausilio di elementi elettronici;
 - degli estremi identificativi del titolare e dei responsabili;
 - dei soggetti o delle categorie di soggetti ai quali i dati possono essere comunicati
- 3) la cancellazione o il blocco dei dati trattati in violazione di legge;
- 4) l'aggiornamento, la rettifica, ovvero, se ne ha l'interesse, l'integrazione dei dati;
- 5) di opporsi, in ogni momento, per motivi legittimi, al trattamento dei dati che lo riguardano e dei campioni biologici, ancorché pertinenti allo scopo della raccolta, e di richiedere in qualsiasi momento, l'immediata distruzione dei campioni biologici stessi.

Titolare del trattamento e Responsabile dello stesso

Titolare del trattamento:

EuroDSD Consortium, costituito dalle 13 organizzazioni incluse nel progetto:

- The University of Birmingham
- Christian-Albrechts-Universität zu Kiel
- Erasmus Universitair Medisch Centrum, Rotterdam
- GABO:milliarium mbH & Co. KG, München
- Hospices Civils de Lyon IPP-Institut Pasteur, Paris
- Karolinska Institutet, Stockholm
- University of Cambridge
- University College London
- Università di Pisa
- University of Glasgow
- Universität zu Lübeck
- Muenster- Westfälische-Wilhelms-Universtät Münster

Responsabili interni del trattamento:

Dr. Silvano Bertelloni,
Sez. di Endocrinologia e Medicina dell'Adolescenza,
U.O. Pediatria 2 – Dipartimento Materno Infantile
Azienda Ospedaliera Universitaria Pisana

Dr. Paolo Ghirri,
Sez. Endocrinologia e Dismorfologia Neonatale,
U.O. Neonatologia - Dipartimento Materno Infantile
Azienda Ospedaliera Universitaria Pisana



DICHIARAZIONE DI CONSENSO

Modulo per il Paziente (soggetto maggiorenne in grado di firmare personalmente il Consenso Informato)

(versione 2 del 29/06/09)

Nome del Progetto: EuroDSD

Titolare del trattamento

EuroDSD Consortium, costituito dalle 13 organizzazioni incluse nel progetto:

- The University of Birmingham
- Christian-Albrechts-Universität zu Kiel
- Erasmus Universitair Medisch Centrum, Rotterdam
- GABO:milliarium mbH & Co. KG, München
- Hospices Civils de Lyon IPP-Institut Pasteur, Paris
- Karolinska Institutet, Stockholm
- University of Cambridge
- University College London
- Università di Pisa
- University of Glasgow
- Universität zu Lübeck
- Muenster- Westfälische-Wilhelms-Universität Münster

Responsabili del trattamento

Dr. Silvano Bertelloni,

Sez. di Endocrinologia e Medicina dell'Adolescenza,

U.O. Pediatria 2 – Dipartimento Materno Infantile

Azienda Ospedaliera Universitaria Pisana

Dr. Paolo Ghirri,

Sez. Endocrinologia e Dismorfologia Neonatale,

U.O. Neonatologia - Dipartimento Materno Infantile

Azienda Ospedaliera Universitaria Pisana

AUTORIZZAZIONE AL TRATTAMENTO DEI DATI PERSONALI

Io sottoscritto/a _____ Codice Fiscale _____

partecipo in modo volontario al Progetto "EuroDSD".

Confermo di aver ricevuto informazioni dettagliate circa la natura e lo scopo del Progetto. Mi è stata consegnata copia della presente scheda informativa.

Ho inoltre compreso che sono in ogni momento libero di rifiutare di partecipare a questo Progetto senza dover fornire alcuna spiegazione di tale rifiuto e senza che ciò comporti in ogni caso conseguenze sul successivo trattamento medico a me riservato.

Dichiaro di acconsentire che i dati contenuti nella mia cartella clinica siano esaminati dal personale partecipante allo studio.

SI

NO

AUTORIZZAZIONE PER LA RACCOLTA E LA CONSERVAZIONE DEI CAMPIONI BIOLOGICI

Dichiaro, inoltre, di acconsentire all'analisi di miei campioni biologici (sangue, urine, preparati biotipici) da parte del personale partecipante allo studio.

SI

NO

Confermo, infine, di aver compreso che i miei dati clinici saranno registrati in forma anonima in tutti i documenti che saranno pubblicati nell'ambito del Progetto, nel rispetto dei codici deontologici e nei limiti sanciti dall'art. 106, comma 2, lett. B del D. Lgs. n° 196 del 2003.

Dichiaro di essere consapevole che non è previsto compenso per la mia partecipazione allo studio.

_____ (scritti personalmente dal paziente)

Firma del paziente Data Ora

Il sottoscritto/a (nome e cognome del Medico) _____ **dichiara**

di avere ottenuto il consenso informato scritto da parte del soggetto: _____

_____ (scritti personalmente dal Medico)

Firma del Medico Data Ora

Al paziente deve essere consegnata una copia di questo modulo

DICHIARAZIONE DI CONSENSO

Modulo per il genitore /tutore (se il paziente è un minore o non in grado di firmare personalmente il Consenso)

(versione 2 del 29/06/09)

Nome del Progetto: EuroDSD

Titolare del trattamento

EuroDSD Consortium, costituito dalle 13 organizzazioni incluse nel progetto:

- The University of Birmingham
- Christian-Albrechts-Universität zu Kiel
- Erasmus Universitair Medisch Centrum, Rotterdam
- GABO:milliarium mbH & Co. KG, München
- Hospices Civils de Lyon IPP-Institut Pasteur, Paris
- Karolinska Institutet, Stockholm
- University of Cambridge
- University College London
- Università di Pisa
- University of Glasgow
- Universität zu Lübeck
- Muenster- Westfälische-Wilhelms-Universtät Münster

Responsabili del trattamento

Dr. Silvano Bertelloni,
Sez. di Endocrinologia e Medicina dell'Adolescenza,
U.O. Pediatria 2 – Dipartimento Materno Infantile
Azienda Ospedaliera Universitaria Pisana

Dr. Paolo Ghirri,
Sez. Endocrinologia e Dismorfologia Neonatale,
U.O. Neonatologia - Dipartimento Materno Infantile
Azienda Ospedaliera Universitaria Pisana

AUTORIZZAZIONE AL TRATTAMENTO DEI DATI PERSONALI

Io sottoscritto _____

(nome e cognome per esteso del genitore/ tutore del Paziente)

Genitore/Tutore di _____

(nome e cognome per esteso del Paziente)

dichiaro di avere ricevuto dal Prof. /Dott. _____

(nome e cognome per esteso del Medico)

esaurienti spiegazioni in merito alla richiesta della partecipazione di mio figlio/a (del mio tutelato) al progetto "EuroDSD" sopra descritto. Copia della presente scheda informativa mi è stata consegnata.

Accetto quindi liberamente di far partecipare al progetto mio figlio/a (il mio tutelato), avendo perfettamente compreso tutte le informazioni sopra riportate.

Sono consapevole che la partecipazione di mio figlio/a (del mio tutelato) al progetto "EuroDSD" sia volontaria e che ho la facoltà di ritirare mio figlio/a (il mio tutelato) in qualsiasi momento, senza dover fornire alcuna spiegazione di tale rifiuto, e senza che ciò pregiudichi le cure mediche di cui potrebbe necessitare.

Dichiaro di acconsentire che i dati contenuti nella cartella clinica di mio figlio/a (del mio tutelato) siano esaminati dal personale partecipante allo studio.

SI NO

AUTORIZZAZIONE PER LA RACCOLTA E LA CONSERVAZIONE DEI CAMPIONI BIOLOGICI

Dichiaro, inoltre, di acconsentire all'analisi dei campioni biologici (sangue, urine, preparati biotici) di mio figlio/a (del mio tutelato) da parte del personale partecipante allo studio.

SI NO

Confermo, infine, di aver compreso che i dati clinici di mio figlio/a (del mio tutelato) saranno registrati in forma anonima in tutti i documenti che saranno pubblicati nell'ambito del Progetto, nel rispetto dei codici deontologici e nei limiti sanciti dall'art. 106, comma 2, lett. B del D. Lgs. n° 196 del 2003.

Dichiaro di essere consapevole che non è previsto compenso per la partecipazione allo studio.

_____ (scritti personalmente dal genitore/tutore)

Firma del genitore/tutore Data Ora

Il sottoscritto/a (nome e cognome del Medico) _____ **dichiara**

di avere ottenuto il consenso informato scritto da parte del soggetto: _____

_____ (scritti personalmente dal Medico)

Firma del Medico Data Ora

Al genitore/tutore legale del paziente deve essere consegnata una copia di questo modulo