

Comitato Etico Regionale per la Sperimentazione Clinica della Regione Toscana

Sezione: AREA VASTA SUD EST

Segreteria Tecnico Scientifica ubicata c/o: Farmacia Ospedaliera AOUS - Viale Bracci, 16 - 53100 Siena

Telefono: 0577-586358

E-mail: c.etico@ao-siena.toscana.it

Prot n 10887_2017

Siena, il 17/07/2017

Al promotore UNIVERSITA' DEGLI STUDI DI PAVIA

Alla CRO YGHEA, DIVISIONE DI BIOIKOS AMBIENTE SRL

Allo sperimentatore Principale locale Giannini Fabio

e p.c. al Direttore Generale della struttura di afferenza dello Sperimentatore Principale locale

Oggetto: Comunicazione del parere relativo alla richiesta di approvazione alla conduzione dello studio clinico

"Studio familiare e analisi dell'esoma per identificare i fattori genetici associati alla variabilità clinica della Malattia di Pompe ad esordio tardivo" – Analisi dell'esoma"

Codice Protocollo: LOPD

In riferimento alla richiesta di cui all'oggetto, si trasmette il parere del Comitato Etico Regionale per la Sperimentazione Clinica della Toscana - sezione AREA VASTA SUD EST riunitosi in data **17/07/2017**.

Si ricorda che l'avvio della sperimentazione da parte del Promotore è subordinato a:

- stipula della convenzione economica
- rilascio della disposizione autorizzativa della Direzione Generale dell'Azienda sanitaria.

Il Comitato si riserva la facoltà di monitorare nel corso del suo svolgimento, in accordo alle disposizioni normative vigenti, lo studio clinico approvato.

Il Responsabile Segreteria Tecnico Scientifica

**Il Comitato Etico
in osservanza alle legislazioni vigenti in materia di
studi su campioni biologici**

ha esaminato la richiesta di parere relativa allo studio

"Studio familiare e analisi dell'esoma per identificare i fattori genetici associati alla variabilità clinica della Malattia di Pompe ad esordio tardivo" – Analisi dell'esoma"

Codice Protocollo: LOPD

Avendo valutato la seguente documentazione nella seduta del

DOCUMENTAZIONE GENERALE

- **Parere Unico del Centro Coordinatore** (del 26/09/2016)
- **Protocollo di studio** (del 07/07/2016) e pag. delle firme del 20/03/2017
- **Lista di controllo compilata** (del 27/03/2017)
- **Scheda di raccolta dati** (del 07/07/2016)
- **Delega del Promotore al Richiedente** (del 08/02/2017)

- **Dichiarazione per l'accertamento della natura indipendente dello studio** (del 13/06/2017)
- **Sintesi del protocollo in lingua italiana** (del 05/07/2016)
- **Elenco dei Centri partecipanti** (versione 2 del 02/05/2017)

DOCUMENTAZIONE CENTRO-SPECIFICA

- **Lettera di intenti del promotore per il CE** (del 27/03/2017)
- **Copia dell'accordo economico tra il promotore e il supplier**
- **Modulo di consenso informato/assenso per la partecipazione allo studio** (versione 3.1 esoma del 29/03/2017)
- **Modulo di consenso informato/assenso per la partecipazione allo studio** (versione 3.1 esoma tc del 29/03/2017)
- **Modulo di consenso informato/assenso per la partecipazione allo studio** (versione 3.1 fam del 29/03/2017)
- **Modulo di consenso informato/assenso per la partecipazione allo studio** (versione 3.1 fam tc del 29/03/2017)
- **Lettera al medico di medicina generale/pediatra di libera scelta** (versione 1.1 esoma del 29/03/2017)
- **Lettera al medico di medicina generale/pediatra di libera scelta** (versione 1.1 esoma tc del 29/03/2017)
- **Lettera al medico di medicina generale/pediatra di libera scelta** (versione 1.1 fam del 29/03/2017)
- **Lettera al medico di medicina generale/pediatra di libera scelta** (versione 1.1 fam tc del 29/03/2017)
- **Curriculum vitae in formato UE aggiornato dello sperimentatore locale** (del 17/11/2016)
- **Lettera di accettazione dello sperimentatore locale** (del 13/06/2017)
- **Dichiarazione pubblica sul conflitto di interessi** (del 13/06/2017)
- **schema di budget** (del 22/06/2017)
- **Bozza di convenzione economica tra il promotore e il centro clinico dove si svolgerà lo studio** con l'aggiunta del referente del promotore, Prof. Cesare Danesino (versione bozza_conv_rev_13.07.17 del 23/06/2017)
- **Analisi di impatto aziendale** (versione mod.B6bis_f_def. del 11/07/2017)
- **Risposta del Promotore ai quesiti del Comitato:** " 1. MODALITÀ DI EFFETTUAZIONE DELLA CONSULENZA GENETICA: Lo studio prevede la raccolta di ciascun soggetto arruolato di un campione di sangue venoso da cui verrà estratto il DNA per l'analisi genetica indirizzata alla ricerca delle mutazioni del gene della GAA già note in famiglia ed associate alla malattia di Pompe. Il prelievo sarà inviato al Laboratorio di Genetica Medica dell'Unità di Biologia Generale e Genetica Medica del Dipartimento di Medicina Molecolare dell'Università di Pavia, che eseguirà l'estrazione del DNA. Il campione inviato sarà contrassegnato da un codice identificativo e la cui chiave di decodifica sarà nota solo ai medici sperimentatori del centro. Il DNA estratto sarà analizzato presso il Laboratorio di Genetica Medica dell'Università di Pavia utilizzando il metodo di sequenziamento Sanger, al fine di ricercare le mutazioni già note nella famiglia del soggetto. I risultati dell'esame saranno comunicati al medico Sperimentatore che ha proposto lo studio, che potrà quindi informare il soggetto arruolato dell'esito. Nel caso in cui il risultato dell'esame indicasse la presenza di due mutazioni, condizione compatibile con la diagnosi genetica di Malattia di Pompe, il medico che ha proposto di partecipare allo studio al soggetto arruolato proporrà allo stesso di effettuare i controlli clinici previsti dalla normale pratica clinica in essere presso l'ospedale in cui ha effettuato il prelievo di sangue. Inoltre verrà consegnata al soggetto arruolato una lettera di consulenza genetica, nella quale verranno fornite tutte le informazioni utili a comprendere il significato di tale risultato per la famiglia. Verrà inoltre offerta al soggetto arruolato anche la possibilità di una consulenza genetica personalizzata presso il centro di riferimento o presso il centro a cui afferisce il Responsabile della ricerca (Unità di Biologia Generale e Genetica Medica del Dipartimento di Medicina Molecolare dell'Università di Pavia). 2. CRITERI DI DISTINZIONE NELLA SCELTA DEI PAZIENTI DI I GRADO DA ARRUALERE NELLO STUDIO (SINTOMATICI O ASINTOMATICI): Non esistono criteri di distinzione tra pazienti da arruolare SINTOMATICI O ASINTOMATICI, in quanto il CRITERIO per essere arruolati è quello di essere un familiare adulto di primo grado di pazienti con LOPD già noti.

Data di arrivo della documentazione completa: 22/06/2017

**Ha espresso il seguente parere:
PARERE FAVOREVOLE**

Numero registro pareri del Comitato Etico: 10887_2017

Elenco componenti del CE presenti alla discussione e votanti che hanno dichiarato assenza di conflitti di interessi di tipo diretto o indiretto:

Dott. Massimo ALESSANDRI, *Clinico*

Dott. Mario ARNETOLI, *Medico medicina generale*

Dott. Carmelo BENGALA, *Clinico*

Dott. Alessandro CASINI, *Ingegnere Clinico o Esperto Area medico chirurgica*

Prof. Andrea FAGIOLINI, *Clinico*

Prof. Mario GABBRIELLI, *Medico Legale*

Prof. Stefano GONNELLI, *Clinico*

Dott. Fabio LENA, *Farmacista*

Prof.ssa Maura LODOVICI, *Farmacologo*

Dott. Rino MIGLIACCI, *Clinico*

Dott. Roberto MONACO, *Clinico*

Prof. Ranuccio NUTI, *Clinico*

Dott. Andrea PAOLINI, *Materie giuridiche*

Dott. Giandomenico PETRUCCI, *Esperto Dispositivi Medici*

Prof.ssa Marina ZICHE, *Farmacologo*

Sussistenza numero legale (n. 15 su 26)

Si ricorda che è obbligo notificare al Comitato Etico:

- data di arruolamento del primo paziente;
- stato di avanzamento dello studio, con cadenza semestrale e/o annuale, corredato da una relazione scritta;
- fine del periodo di arruolamento;
- data di conclusione dello studio studio a livello locale ed a livello globale;
- risultati dello studio, entro un anno dalla conclusione della stessa.

Il Proponente deve ottemperare alle disposizioni legislative vigenti e riferire immediatamente al Comitato relativamente a:

- deviazioni dal protocollo, anche quando queste si rendano necessarie per eliminare i rischi immediati per i partecipanti
- modifiche al protocollo, che non potranno essere messe in atto senza che il Comitato abbia rilasciato parere favorevole ad uno specifico emendamento, eccetto quando ciò sia necessario per eliminare i rischi immediati per i partecipanti o quando le modifiche riguardino esclusivamente aspetti logistici o amministrativi dello studio.

Il Presidente

Siena, il 18/07/2017
