

## **CONSENSO INFORMATO PER LA CONSERVAZIONE E LA UTILIZZAZIONE DI MATERIALE BIOLOGICO PER LO STUDIO SULLE ALTERAZIONI IMMUNOLOGICHE NELLA MALATTIA DI GAUCHER**

Lei sarà sicuramente informato sulla malattia di Gaucher. Tuttavia, ai fini del presente studio, Le presentiamo un breve sommario di alcuni aspetti della malattia di Gaucher.

### **Informazioni di base**

La malattia di Gaucher è una malattia genetica ereditaria, dovuta al difetto di un enzima chiamato glucocerebrosidasi. La funzione di questo enzima consiste nella scomposizione di un lipide (una sostanza grassa) normalmente presente nel nostro organismo, chiamata glucocerebroside. In mancanza dell'enzima questa sostanza si accumula, le cellule si sovraccaricano di grasso e subiscono lesioni. I sintomi della malattia di Gaucher sono l'aumento di volume di fegato e milza, la diminuzione di emoglobina, piastrine e globuli bianchi, le alterazioni ossee (osteoporosi, infarti ossei, osteonecrosi). I sintomi della malattia possono attenuarsi e la condizione clinica migliorare notevolmente con la terapia enzimatica sostitutiva.

Alcune manifestazioni della malattia, tuttavia, rispondono lentamente alla terapia enzimatica sostitutiva o non rispondono. Questo accade in particolare per le alterazioni ossee. È verosimile quindi che siano in gioco altri meccanismi di malattia.

È noto che nei soggetti con malattia di Gaucher esiste una situazione cronica d'infiammazione ed un'attivazione delle cellule che hanno un ruolo nell'immunità.

### **Finalità dello studio**

Il Dipartimento di Pediatria dell'IRCCSS Gaslini sta svolgendo una serie di studi finalizzati alla individuazione delle alterazioni immunologiche nei pazienti con malattia di Gaucher.

In particolare i nostri studi si propongono di verificare l'importanza di alcuni meccanismi immunologici che possono essere responsabili dello sviluppo e del mantenimento della malattia ossea, anche in corso di terapia enzimatica sostitutiva. Ovviamente, la conoscenza di tali meccanismi potrà rendere possibile l'individuazione di nuove terapie sempre più mirate.

### **Procedure**

Le verrà richiesto un prelievo di 15 ml di sangue (pari a 2 cucchiaini di sangue) per raccogliere siero, plasma e cellule.

Con questo materiale verrà studiato il comportamento di alcune cellule (monociti-macrofagi, linfociti B e T) nei soggetti affetti da questa malattia, confrontandoli, con quello dei soggetti normali. Si procederà inoltre nel plasma alla valutazione delle sostanze proinfiammatorie, che sono abnormemente prodotte nei soggetti con malattia di Gaucher.

Potranno quindi essere valutate condizioni genetiche individuali, indipendenti dalla malattia di Gaucher, che possono modificare il decorso della malattia (geni modificatori).

Verranno inoltre raccolti i dati clinici relativi alla sua malattia ossea, in modo da poter correlare i risultati dello studio con le alterazioni cliniche.

### **Riservatezza**

Saranno garantiti l'anonimato e la riservatezza sulla provenienza del campione e sulle relative indagini ai sensi del decreto legislativo n. 196 del 30 giugno 2003 denominato "Codice in materia di protezione dei dati personali".

### **Diritti dei soggetti partecipanti alla ricerca**

In ogni momento sarà possibile cambiare opinione in merito a quanto dichiarato; in tal caso i campioni già conservati e i relativi dati verranno eliminati.

Se durante lo svolgimento dello studio desidera porre delle domande sulla natura della ricerca e sui suoi risultati potrà contattare il medico che ha raccolto il consenso.

**Consenso per la conservazione di cellule, liquidi biologici e tessuti**

Ritenendo di essere stati debitamente e compiutamente informato dal Dr....., autorizzo il prelievo, la conservazione e l'utilizzazione di materiale biologico

Firma.....

Data