LETTERA INFORMATIVA

TITOLO DEL PROGETTO: Studio di associazione sull’intero genoma in pazienti con acalasia

**1) INFORMAZIONI GENERALI SUL PROGETTO**

Lo scopo del presente progetto di ricerca è quello di valutare il contributo di possibili fattori genetici al manifestarsi e all’evoluzione dell’acalasia. Si tratta di studi lunghi e complessi che potranno in futuro consentire di capire meglio i meccanismi che predispongono alla malattia, forse migliorare la terapia e consentire una diagnosi più precoce.

L’acalasia è un complesso disturbo motorio caratterizzata dalla perdita delle contrazioni dell’esofago e dalla incapacità di rilasciamento dello sfintere esofageo inferiore determinando la mancata progressione del bolo alimentare nello stomaco durante la deglutizione e provocando una dilatazione dell'esofago e ristagno di materiale alimentare. Il sintomo principale è dato dalla disfagia, cioè dalla difficoltà di deglutire il cibo, che si accompagna quasi sempre a rigurgito di cibo non digerito e dolore al petto.

Sebbene la sua patogenesi è ancora poco conosciuta, meccanismi genetici, infettivi e autoimmuni sono considerati come possibili cause.

**2) PROCEDURA**

La partecipazione allo studio prevede la donazione di un prelievo di sangue o di saliva da parte sua o del/i vostro/i figlio-a/i affetto/i e la raccolta di informazioni cliniche riguardo la patologia. I campioni di sangue o di saliva e le informazioni cliniche saranno inviate direttamente al responsabile del progetto che provvederà immediatamente a rendere completamente anonime le provette di sangue/saliva e le schede cliniche mediante assegnazione di un codice numerico univoco, con cancellazione dei nomi o di qualunque traccia che possa far risalire ai vostri dati anagrafici.

Il DNA estratto dai campioni biologici verrà utilizzato per continuare le analisi genetiche sull’acalasia presso il Laboratorio di Ricerca Gastroenterologia dell’Ospedale Casa Sollievo della Sofferenza e per effettuare il primo studio di associazione sull’intero genoma in collaborazione con il con l’Institute of Human Genetics, University of Bonn, Bonn (Germany) a cui si prevede di inviare aliquote di DNA anonime, in accordo alla normativa vigente sulla privacy.

Lo studio non comporta trattamenti con farmaci o indagini invasive e la partecipazione è completamente gratuita. Non si prevedono dal presente progetto ricadute terapeutiche o sulla salute dei pazienti. Il progetto viene effettuato esclusivamente su base di ricerca e pertanto non prevede l’emissione di referti diagnostici.

**3) RITIRO DAL PROGETTO**

Potete decidere in qualsiasi momento e liberamente di ritirarvi dal progetto, senza dover fornire spiegazioni, comunicando tale decisione direttamente al coordinatore del progetto. A seguito della vostra richiesta, il coordinatore provvederà immediatamente a distruggere i campioni di sangue, saliva o DNA, il consenso informato e le informazioni cliniche pertinenti a lei o alla sua famiglia, sia in forma cartacea che dai database computerizzati, in modo che non rimanga traccia della vostra partecipazione al progetto.

Continueremo a tenerLa informato/a per il futuro sull’esito delle ricerche e La ringraziamo ancora per la preziosa collaborazione.

Per ulteriori informazioni durante lo studio saranno a sua disposizione la Dr.ssa Anna Latiano (biologa - 0882/416281, coordinatore dello studio) e il Dr Antonio Merla (medico - 0882/410274), in servizio presso la Divisione di Gastroenterologia ed Endoscopia Digestiva.

Acconsento al prelievo ed allo studio

\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_

(Data e firma)