

453

21 APR. 2015



OSPEDALE REGIONALE PER LE MICROCITEMIE – ASI. 8 CAGLIARI  
 DIPARTIMENTO DI SANITA' PUBBLICA, MEDICINA CLINICA E MOLECOLARE  
 UNIVERSITA' DEGLI STUDI DI CAGLIARI  
*Laboratorio di Genetica Umana*

Prot. 60

Cagliari, 19.03.2015

Alla cortese attenzione della Direzione Sanitaria

OSPEDALE REGIONALE PER LE MICROCITEMIE

Sede: via Jenner s/n, 09121 Cagliari

Con la presente si richiede l'autorizzazione ad effettuare lo studio della correlazione tra TMPRSS6 e livelli di ferro epatico nei pazienti con talassemia intermedia e malattia da HbH. Il progetto ha lo scopo di valutare l'influenza del polimorfismo rs855791 (p.A736V) del gene TMPRSS6 sulla concentrazione di ferro epatico (LIC) determinata attraverso la risonanza magnetica o la biopsia epatica e sui livelli sierici di epcidina in un gruppo di pazienti NTDT. Il progetto prevede la genotipizzazione della variante rs855791 (p.A736V) del gene TMPRSS6 in pazienti adulti con TI e Malattia da HbH seguiti presso l'Ospedale per le Microcitemie di Cagliari che hanno misurato la concentrazione di ferro epatico mediante biopsia epatica o risonanza magnetica nell'ambito dell'usuale follow up clinico. Per parte di questi pazienti è anche disponibile la determinazione dell'epcidina sierica. Si ipotizza che i pazienti coinvolti nello studio saranno circa 30. L'analisi genetica sarà effettuata sul DNA genomico estratto da un campione ematico prelevato per l'analisi periodica dei valori ematologici, (nessun prelievo aggiuntivo sarà effettuato a esclusivo fine di questa ricerca). L'analisi statistica multivariata evidenzierà se il polimorfismo rs855791 (p.A736V) del gene TMPRSS6 sia correlato alla concentrazione di ferro epatico, epcidina ed altri parametri del ferro in pazienti con NTDT e se quindi possa condizionare la precocità e la gravità delle complicanze in questi pazienti con chiare implicazioni sul timing del follow up.

Cordiali Saluti

I responsabili del progetto  
 Dott.ssa Maria Addis

Dott.ssa Raffaella Origa

Università degli Studi di Cagliari **APPROVO**  
 Clinica Pediatrica, Talassemie e Malattie Rare  
 Ospedale Regionale per le Microcitemie  
**Dott.ssa Raffaella Origa**  
 Tel. 070 6095515 - Fax 070 503696

**APPROVO**  
 Servizio Sanitario Nazionale  
 AZIENDA USL 8 - Cagliari  
 OSPEDALE MICROCITEMICO  
 LABORATORIO DI GENETICA UMANA  
 Responsabile: Dott.ssa Maria Addis  
 Tel. 070.6095508

**DIRETTORE SANITARIO**  
 OSP. MICROCITEMICO  
 Dott. M. Gabriella Nardi

Università degli Studi di Cagliari  
 Ospedale Regionale per le Microcitemie  
 Via Jenner - 09121 CAGLIARI  
 Clinica Pediatrica 2ª  
 Direttore: Prof. Paolo Moi  
 Tel. 070 609558 - Fax 070.6095558



## Allegato M1

### Esami clinici/laboratorio e strumentali e trattamenti extraroutinari (studio spontaneo):

Lo Sperimentatore: Raffaella Origa, Maria Addis

Dell'Unità Operativa: UOC Clinica Pediatrica, Talassemie e Malattie Rare Ospedale Regionale per le Microcitemie N° Tel: 070/6095515 -070/6095508

Chiede l'approvazione dello studio clinico dal titolo:

Prot.

Data

Chiedono l'approvazione dello studio NON sponsorizzato dal titolo: Studio della correlazione tra TMPRSS6 e livelli di ferro epatico nei pazienti con talassemia intermedia e malattia da HbF1

Prot. n° 2222/MDS2.18

Data 20 marzo 2015

#### B) NON SPONSOR

In considerazione di quanto previsto dal D.L. n.211 del 24 giugno 2003 sulle sperimentazioni cliniche, articolo 20, paragrafo 2: ".....nessun costo aggiuntivo, per la conduzione e la gestione delle sperimentazioni di cui al presente decreto deve gravare sulla finanza pubblica" e considerato che, nell'ambito del Servizio Sanitario Nazionale vengono condotte sperimentazioni cliniche senza finalità di lucro, ma finalizzate al miglioramento della pratica clinica e come tali parte integrante dell'assistenza sanitaria, come previsto dal DL 17/12/2004 pubblicato in GU N.43 del 22/02/2005.

Si chiede allo sperimentatore di dichiarare quanto segue.

Gli esami previsti dal protocollo di studio sono effettuati presso:

- Laboratorio centralizzato se multicentrica
- Struttura di appartenenza

Specificare, se gli esami da effettuare presso la Struttura di appartenenza, sono stati portati all'attenzione della Direzione Sanitaria e Amministrativa per quanto di competenza

- SI In data

Nell'ambito dello studio verranno eseguiti presso la Struttura gli esami di laboratorio previsti dal Protocollo in esame (allegare dettaglio esami):

- 1) genotipizzazione variante rs855791 del gene TMPRSS6
- 2)

Nell'ambito dello studio verranno eseguiti presso la Struttura gli esami strumentali previsti dal Protocollo (allegare dettaglio esami):

- 1)



REGIONE AUTONOMA DELLA SARDEGNA  
 AZIENDA OSPEDALIERO UNIVERSITARIA DI CAGLIARI  
 COMITATO ETICO INDIPENDENTE  
 Azienda Ospedaliero Universitaria di Cagliari



2)  
 → Gli esami sopra indicati verranno eseguiti dal Personale specializzato del Laboratorio di Genetica Umana al di fuori dell'orario di servizio e non saranno previsti costi aggiuntivi.

Come previsto dal DL 17/12/2004 "le eventuali spese aggiuntive, comprese quelle per il farmaco sperimentale, qualora non coperte da fondi di ricerca ad hoc, possono gravare sul fondo di cui al comma 3 nei limiti delle risorse finanziarie della struttura competente e nel rispetto della programmazione economica della stessa (art. 2 comma 2)".

Si chiede allo sperimentatore di dichiarare la provenienza dei fondi necessari allo svolgimento dello studio.

■:

Data 2 Aprile 2015

lo Sperimentatore

Raffaello Duge  
Maria Adelaide

ALLEGATO ALLA DELIBERAZIONE

N. 453 DEL 21 APR. 2015

IL DIRETTORE AMMINISTRATIVO ~~IL DIRETTORE SANITARIO~~  
 Dott.ssa Antonella Carras ~~Dott. Pier Paolo Pani~~

IL COMMISSARIO STRAORDINARIO  
 Dott.ssa Savina Ortu

Il presente allegato è com-  
 posto da n° 03 fogli  
 di n° 04 pagine.



REGIONE AUTONOMA DELLA SARDEGNA  
 AZIENDA OSPEDALIERO UNIVERSITARIA DI CAGLIARI  
 COMITATO ETICO INDIPENDENTE  
 Azienda Ospedaliero Universitaria di Cagliari



Allegato  
 A1

**SCHEMA INFORMATIVA PER LA RICHIESTA DI PARERE**

Titolo dello Studio: Studio della correlazione tra l'IMPRSS6 e livelli di ferro epatico nei pazienti con talassemia intermedia e malattia da TβH

Responsabile della ricerca: Dott.ssa Maria Addis, Dott.ssa Raffaella Origa  
 Unità Operativa: UOC Clinica Pediatrica, Talassemie e Malattie Rare Ospedale Regionale per le Microcitemie N° Tel: 070/6095515 -070/6095508

Collaboratori:

1. Dott.ssa Susanna Barella
2. Dott.ssa Milena Cau
3. Dr. Fabrice Danjou

La ricerca si effettua su:

Pazienti  Adulti   
 Volontari sani  Minori

Tipo di sperimentazione: Terapeutica  Non terapeutica

Fase dello studio (se farmacologico):

I  II  III  IV

Il farmaco è già in commercio in Italia?  sì  no  
 Viene richiesto a questo C.E. PARERE UNICO?  sì  no  
 Viene richiesto a questo CE valutazione per un centro coordinatore?  sì  no  
 Viene presentato a questo C.E. PARERE UNICO?  sì  no  
 Viene richiesto a questo CE valutazione per un centro satellite?  sì  no  
 E' stata inviata la quota per i diritti di segreteria?  sì  no

Tempo previsto per il progetto: \_\_\_\_\_

Il progetto è stato inviato all'ufficio di segreteria del C.E. il: \_\_\_\_\_

Comunica che:

- ospedalizzazione è richiesta  non è richiesta
- i benefici che si attendono dalla ricerca sono proporzionali agli impegni organizzativi ed economici che la sperimentazione richiede
- dichiara sotto la sua responsabilità:
  - che l'impegno orario che verrà dedicato allo studio è pari a n 1 ore settimanali che verranno svolte al di fuori dell'orario di servizio,
  - che non esistono oneri accessori,
  - che il personale coinvolto nella sperimentazione è competente,
  - i locali e le attrezzature sono idonei,
  - che verrà segnalato tempestivamente per iscritto alla direzione sanitaria e al Comitato Etico Indipendente, qualsiasi evento grave o inaspettato insorto durante lo studio,
  - che verrà segnalato entro 5 giorni il termine, la sospensione, o la rinuncia allo studio,
  - che verrà inviata appena disponibile, copia della relazione finale e della pertinente pubblicazione,
  - che verranno conservate per 7 anni, a propria cura, copia della documentazione predisposta dallo sponsor.

Data 02 aprile 2015

Firma dello Sperimentatore

*Raffaella Origa*  
*Maria Addis*