

 Dipartimento Tumori e Oncologia	SCHEDA INFORMATIVA SULLA RICERCA BIOMOLECOLARE E IL CONSENSO ALL'USO DI CAMPIONI BIOLOGICI	GEN_MOD_1 Rev. 0 del 20.03.2025 Pag. 3
UOC Laboratorio di Analisi Cliniche Biomolecolari e di Genetica Azienda Ospedaliera di Cosenza, via Felice Migliori 1 Tel.: +39 0984 6811- mail: labgen@aocs.it Autorizzato da RL ed RSGQ		

Premessa

La maggiore conoscenza dei meccanismi biologici che inducono lo sviluppo e la progressione delle neoplasie ci consente oggi di riconoscere numerose anomalie molecolari associate a specifici tumori o a un rischio ereditario di svilupparli. Questo ha aperto la strada all'utilizzo di **farmaci di nuova generazione**, appartenenti a due principali classi:

-  **Farmaci a bersaglio molecolare**, ad effetto mirato;
-  **Inibitori dei checkpoint immunologici**, ossia le cosiddette immunoterapie.

L'obiettivo è **offrire terapie personalizzate**, efficaci solo se il tumore presenta alterazioni specifiche (genetiche o proteiche) che lo rendono suscettibile a tali trattamenti.

Finalità delle indagini molecolari

Le indagini biomolecolari permettono di delineare un **profilo funzionale del tumore** che può essere specifico per ogni paziente o condiviso tra tumori diversi per origine e istologia. Tali analisi mirano a:

-  Identificare mutazioni **azionabili** per terapie mirate;
-  Rilevare **anomalie genetiche ereditarie** silenti, che potrebbero indicare una predisposizione allo sviluppo di tumori o altre patologie.

Queste informazioni sono importanti non solo per la terapia, ma anche per la prevenzione e la diagnosi precoce in soggetti a rischio.

Il team multidisciplinare

Presso l'Azienda Ospedaliera di Cosenza operano diversi gruppi organizzati in **team multidisciplinare** composto da diverse figure specialistiche, mediche e non mediche. Tale team valuta l'opportunità di eseguire indagini complesse su pazienti selezionati, sulla base delle migliori conoscenze scientifiche disponibili.

Su richiesta dell'oncologo curante, il Suo caso potrà essere discusso da questo team, per decidere l'esecuzione di analisi molecolari utili a identificare terapie personalizzate.

Tipologia di campioni

Le analisi verranno effettuate su **campioni biologici tumorali**:

-  **Già archiviati** presso l'Anatomia Patologica dell'Azienda Ospedaliera;
-  **Nuovi**, qualora quelli archiviati non fossero disponibili o idonei.

I nuovi campioni potranno derivare da:

-  **Biopsia solida**: il campione viene analizzato anche mediante tecniche immunoistochimiche;

 	SCHEDA INFORMATIVA SULLA RICERCA BIOMOLECOLARE E IL CONSENSO ALL'USO DI CAMPIONI BIOLOGICI	GEN_MOD_1 Rev. 0 del 20.03.2025 Pag. 3
UOC Laboratorio di Analisi Cliniche Biomolecolari e di Genetica Azienda Ospedaliera di Cosenza, via Felice Migliori 1 Tel.: +39 0984 6811- mail: labgen@aocs.it Autorizzato da RL ed RSGQ		

-  **Biopsia liquida:** prelievo di sangue per analizzare cellule tumorali circolanti e acidi nucleici (DNA o RNA tumorale circolante).

Processamento dei campioni

I campioni verranno **anonimizzati e codificati** con un codice alfanumerico, l'unica informazione identificativa presente su di essi. Solo Lei, i medici e soggetti autorizzati potranno ricondurre il campione alla Sua persona.

I campioni saranno inviati alla **UOC Laboratorio di Analisi Cliniche Biomolecolari e Genetica**, o ad altri laboratori qualificati, per:

-  Estrazione e quantificazione del materiale genetico;
-  Conservazione e analisi, anche mediante **tecnologie ad alta specializzazione** (es. sequenziamento genico, pannelli multigenici, proteomica, metabolomica).

Gestione dei dati

I **dati bioinformatici e clinici** raccolti saranno:

-  Inseriti in un **database codificato**, accessibile solo da personale autorizzato;
-  Utilizzati esclusivamente per le finalità espresse nel **consenso informato**.

Su richiesta, il paziente o rappresentante potrà ricevere un **report dei risultati**.

Possibili risultati

Le indagini potrebbero:

-  Delineare un **profilo mutazionale del tumore** (vale per le analisi effettuate su tessuto);
-  Evidenziare **alterazioni ereditarie** clinicamente silenti;
-  Fornire **informazioni utili per i familiari** consanguinei (il DNA è una caratteristica familiare). Questo vale nel caso di indagini condotte a livello del Sangue Periferico e su determinati geni (es: test BRCA).

Se vengono identificate mutazioni ereditarie **a rischio tumorale**, potrà essere offerta **consulenza genetica**, durante la quale sarà possibile:

-  Approfondire il significato delle mutazioni;
-  Valutare eventuali programmi di screening o prevenzione per Lei e i Suoi familiari;
-  Scegliere se essere personalmente informato/a o informare i familiari biologici.

Tali risultati saranno comunicati **solo con il Suo assenso** e solo se rappresentano un **beneficio concreto** in termini di salute, diagnosi, terapia o scelte riproduttive.

Conservazione, uso futuro e ricerca

Il Suo materiale potrà essere **conservato per 10 anni**, eventualmente prorogabili, per:

 AZIENDA OSPEDALIERA "Annunziata - Mariano Santo S. Barbara" Cosenza	SCHEDA INFORMATIVA SULLA RICERCA BIOMOLECOLARE E IL CONSENSO ALL'USO DI CAMPIONI BIOLOGICI	GEN_MOD_1 Rev. 0 del 20.03.2025 Pag. 3
UOC Laboratorio di Analisi Cliniche Biomolecolari e di Genetica Azienda Ospedaliera di Cosenza, via Felice Migliori 1 Tel.: +39 0984 6811- mail: labgen@aocs.it Autorizzato da RL ed RSGQ		

-  Ripetizione di test;
-  Nuove decisioni terapeutiche;
-  **Ricerca futura**, anche in collaborazione con **centri italiani o internazionali**.

I campioni e dati potranno essere condivisi **in forma anonima** con altri ricercatori, università, ospedali o aziende per:

-  Ricerca scientifica;
-  Sviluppo di farmaci e strumenti diagnostici;
-  Pubblicazioni scientifiche.

Tutti i dati saranno trattati nel rispetto delle normative vigenti (Reg. UE 2016/679, Codice privacy D.Lgs. 196/2003 e ss.mm.).

Diritti del paziente

Il paziente/rappresentante può:

-  Ritirare il consenso in qualsiasi momento;
-  Richiedere la **distruzione o anonimizzazione irreversibile** del materiale;
-  Non subire alcuna conseguenza sulla qualità dell'assistenza ricevuta.

Considerazioni finali

Il trattamento personalizzato proposto può prevedere:

-  Farmaci già in uso clinico (con effetti noti);
-  Inserimento in **sperimentazioni cliniche**.

Tuttavia, non si garantisce che il trattamento sia efficace. Alcune neoplasie presentano **eterogeneità cellulare**, e in alcuni casi **non emergono mutazioni azionabili**. Tali esiti saranno comunque documentati nel report finale.

Il protocollo proposto rispetta le **Norme di Buona Pratica Clinica**, la **Dichiarazione di Helsinki** e tutte le normative nazionali e internazionali in materia di ricerca.

Questa informativa è stata approvata dal **Data Protection Officer (DPO)** dell'Azienda Ospedaliera di Cosenza. Per ulteriori informazioni, è possibile rivolgersi ai referenti indicati nella tabella :

Dott. _____
Qualifica <u>DIRIGENTE SANITARIO</u>
Recapiti
Email: labgen@aocs.it
Telefono: 0984-6811