

## **INFORMAZIONI PRELIMINARI PER L'ISCRIZIONE AL REGISTRO DEI PAZIENTI CON MALATTIE NEUROMUSCOLARI - ONLUS**

Prima di iscriversi alla scheda di malattia del presente Registro, è importante capire di cosa si tratta e come saranno utilizzati i dati inseriti. Consigliamo di leggere con molta attenzione le note seguenti prima di firmare il consenso. Nel caso necessitino ulteriori chiarimenti, è possibile contattare direttamente il Responsabile del Registro.

### **Che cosa è un Registro di Pazienti e perché ne abbiamo creato uno?**

Un Registro di Pazienti è un insieme di dati anagrafici, genetici e clinici di Pazienti affetti da una determinata patologia. Un Registro che contenga in maniera ordinata e aggiornata i dati dei Pazienti è utile sia per fini statistici sia per una migliore conoscenza della malattia. Può risultare utile anche per accelerare lo sviluppo di nuovi trattamenti. Infatti, affinché un nuovo trattamento possa essere approvato e reso quindi disponibile a tutti i Pazienti, è necessario dimostrarne l'efficacia e la sicurezza negli studi clinici sperimentali (trial clinici). Quando si pianifica un trial clinico è importante identificare e contattare tutti i Pazienti potenzialmente idonei. E' molto utile quindi raccogliere e catalogare anche le informazioni cliniche di base dei Pazienti (ad esempio il difetto genetico o lo stato di malattia) in modo da renderli facilmente e rapidamente utilizzabili dai ricercatori. Per questo è nato il Registro Italiano dei Pazienti con Malattie Neuromuscolari - ONLUS.

Il Registro nazionale fa parte anche di un progetto europeo chiamato Treat-NMD (Treat Neuromuscular Disorders – Curare le malattie neuromuscolari). Questo progetto ha lo scopo di unire le energie dei principali Centri europei che si occupano di malattie neuromuscolari al fine di ottimizzare le conoscenze e accelerare le terapie. Tra gli obiettivi del network vi è anche la creazione di un Registro globale in cui convergano in maniera anonimizzata i dati inseriti dai Pazienti nei registri nazionali. Questo Registro globale è già operativo e permetterà ai Pazienti dei diversi paesi di partecipare alle sperimentazioni cliniche internazionali. L'accesso alle informazioni contenute nel Registro globale è regolato e autorizzato da una commissione di garanzia chiamata "Treat-NMD Global Database Oversight Committee", secondo le direttive specificate nello statuto del Registro globale. Il Registro globale non ha in alcun modo accesso diretto ai dati sensibili dei Pazienti e non ha diretto contatto con loro, in quanto le richieste e le informazioni sono trattate solo dal Responsabile del Registro nazionale, il quale fa da tramite con i Pazienti ed il loro clinico di riferimento.

### **Chi può registrarsi?**

Possono iscriversi al Registro i Pazienti attualmente affetti da Atrofia Muscolare Spinale, Distrofia Muscolare di Duchenne o Sclerosi Laterale Amiotrofica, di età superiore o uguale a 18 anni.

Nel caso di Pazienti minorenni o comunque in affidamento legale, l'iscrizione può essere fatta dai genitori o dal rappresentante legale (tutore, curatore, amministratore di sostegno), che dovranno dare proprio consenso valido, nell'interesse del Paziente rappresentato.

### **Cosa devo fare per registrarli?**

L'iscrizione al Registro è assolutamente libera e gratuita. È possibile iscriversi on-line fornendo i dati personali e clinici richiesti (alcuni obbligatori, altri facoltativi). I codici di username e password generati dovranno essere utilizzati per ogni accesso successivo e modificati periodicamente. Prima di registrarsi è necessario leggere la modulistica di informazione e firmare il consenso.

### **Quali sono i dati da inserire?**

Il Registro chiede di inserire alcuni dati personali (nome, cognome, luogo e data di nascita, residenza, ecc.) e specifici dati clinici. Questi ultimi si dividono in dati obbligatori, cioè indispensabili per validare la registrazione e dati facoltativi, cioè non indispensabili per la registrazione, ma comunque molto utili ai Ricercatori e ai Clinici per meglio caratterizzare clinicamente il Paziente.

Un altro dato importante da inserire è il nome del medico di riferimento il quale potrà essere contattato per il completamento o la validazione dei dati inseriti e a cui verranno inviate informazioni specifiche, contemporaneamente al Paziente, ad esempio riguardo a nuove opportunità di studi clinici (cfr domanda *Chi devo inserire come medico di riferimento?*)

### **Perché devo inserire anche i dati personali?**

Il nome, il luogo e la data di nascita, così come il numero di tessera sanitaria, servono ad identificare ogni Paziente in maniera univoca e a creare per ciascuno una scheda unica evitando omonimie. Questi dati consentiranno quindi al Responsabile del Registro di contattare il Paziente che fosse interessato a ricevere informazioni riguardo alle sperimentazioni cliniche o ad altre attività correlate al Registro.

### **Come posso aggiornare i miei dati se questi cambiano?**

In ogni momento è possibile accedere al sito del Registro e modificare i dati inseriti. Qualora i dati non fossero noti ad un primo accesso, è possibile ricollegarsi in seguito alla propria scheda per completare la compilazione del questionario. Per garantire l'accuratezza e l'aggiornamento dei dati, ogni anno il Responsabile del Registro chiederà agli iscritti di adeguare i dati precedentemente inseriti alle attuali condizioni di salute. Sarà anche cura degli iscritti segnalare eventuali cambiamenti riguardanti sia la salute che i dati anagrafici (es. cambio di residenza o medico di riferimento).

### **Se non sono sicuro delle informazioni le devo scrivere lo stesso?**

È importante che le informazioni fornite siano accurate e attendibili. Se ci sono dei dubbi consigliamo di contattare il medico di riferimento o l'Associazione di appartenenza prima di compilare il questionario. In ogni caso i dati inseriti saranno verificati dal Responsabile del Registro, direttamente o anche con l'ausilio di consulenti specialisti (in quest'ultimo caso, le informazioni saranno preliminarmente rese anonime).

### **Chi devo inserire come medico di riferimento?**

Per medico di riferimento intendiamo il medico (in genere il neurologo, il neuropsichiatra infantile o il pediatra) che effettua abitualmente i controlli e che conserva tutte le informazioni cliniche ed i risultati degli esami. In genere è un medico di un centro specializzato in malattie neuromuscolari. Non vanno inseriti ad esempio i medici che effettuano solo i controlli cardiologici, pneumologici o ortopedici.

Se non si fa riferimento a nessun centro specializzato in malattie neuromuscolari, è possibile inserire i dati del medico di base, specificandolo nell'apposito campo.

### **I miei dati saranno mantenuti riservati?**

I dettagli personali (nome, indirizzo, ecc) saranno conservati in maniera riservata nel Registro e a cura del responsabile, secondo le leggi vigenti sulla protezione dei dati.

Nessun altro (parenti, datore di lavoro, compagnie assicurative, altri medici, ecc.) avrà accesso ai dati dei Pazienti, salvo diversa indicazione del Paziente stesso.

I ricercatori, le case farmaceutiche o altre terze parti che interesse verso i dati dei Pazienti a scopo di ricerca, avranno accesso solo alle informazioni anonime identificate da un codice riconducibile al Paziente solo da parte del Responsabile del Registro, che è il responsabile della gestione di dati sensibili. Prima di accedere a queste informazioni tutti devono comunque ottenere l'approvazione del Comitato Etico del Registro che valuterà le finalità e gli aspetti etici della ricerca.

In nessuna pubblicazione o ricerca basata sui dati del Registro compariranno i nomi dei Pazienti.

Al Registro europeo globale Treat-NMD non saranno trasferiti i dettagli personali e i Pazienti saranno identificabili solo attraverso il codice di anonimizzazione. Sarà cura del Responsabile del Registro trasferire ogni informazione ricevuta da Treat-NMD al Paziente e verificare il suo interesse verso le attività proposte.

### **Che vantaggi ci sono dalla registrazione?**

Il Registro è di grande aiuto all'Associazione del Registro, ai medici e ai ricercatori per conoscere meglio le malattie neuromuscolari da un punto di vista epidemiologico e clinico e per avere informazioni affidabili ed aggiornate nella progettazione e nella realizzazione dei trial clinici.

Il Registro può essere utile direttamente al Paziente iscritto per diversi motivi:

- essere contattato per essere inserito in trial clinici nel caso di idoneità rispetto agli specifici criteri di inclusione dello studio
- essere informato sulle novità scientifiche riguardo alla sua malattia

- completare o verificare i propri dati genetici e clinici grazie alla supervisione del Responsabile del Registro, in collaborazione con il medico di riferimento
- stimolare il medico di riferimento ad effettuare cure o controlli più adeguati rispetto alle linee guida disponibili sulla sua malattia

Non ci sono in alcun caso vantaggi economici dalla registrazione.

### **Una volta iscritto come farò a partecipare agli studi clinici?**

Se il profilo clinico e genetico di un Paziente corrisponde ai criteri di inclusione di un trial clinico, i ricercatori del trial contatteranno il responsabile del Registro affinché questi possa informarne direttamente il Paziente, i familiari/gli esecutori di tutela legale e il medico di riferimento. La decisione finale di partecipare oppure no al trial spetta comunque al Paziente che dovrà firmare un altro consenso informato specifico per il trial.

### **Se mi registro, parteciperò sicuramente agli studi clinici?**

Sebbene uno degli obiettivi principali del Registro sia quello di facilitare il reclutamento dei Pazienti per i trial clinici, non vi sono garanzie che una volta registrato ogni Paziente possa essere inserito in un trial. L'inserimento in uno studio clinico (che può essere diagnostico o terapeutico) dipende infatti dalla compatibilità dei dati personali e clinici con i criteri d'inclusione specifici di ciascun protocollo. Questo potrebbe essere vero anche nel caso in cui un Paziente fosse inizialmente ritenuto idoneo e contattato per verificare le sue caratteristiche cliniche e la sua disponibilità a partecipare allo studio.

### **Non voglio partecipare ai trial clinici. Mi devo registrare lo stesso?**

Confidiamo nel fatto che anche se un Paziente non voglia partecipare ai trial clinici, possa essere lo stesso interessato a registrarsi. Le informazioni inserite possono essere utili alla comunità scientifica e ad altri Pazienti per migliorare le cure.

### **È obbligatorio partecipare al Registro? Posso ritirarmi se cambio idea?**

La partecipazione a questo progetto è assolutamente volontaria. Le leggi sulla protezione dei dati garantiscono l'accesso ai dati personali e la possibilità di modificarli o ritirarli in qualsiasi momento.

### **Chi devo contattare se ho delle domande?**

Il Responsabile del Registro è disponibile a rispondere ad altre domande che il Paziente riterrà opportune.

## MODULO DI CONSENSO PER LA REGISTRAZIONE DEI DATI NEL REGISTRO DEI PAZIENTI CON MALATTIE NEUROMUSCOLARI - ONLUS

NOME .....

COGNOME .....

LUOGO E DATA DI NASCITA.....

Accettando l'iscrizione al Registro confermo quanto segue:

Sono un Paziente affetto da:

- Atrofia Muscolare Spinale (SMA)
- Distrofia Muscolare di Duchenne o Becker (DMD/BMD)

Sono un genitore/rappresentante legale\* di un Paziente affetto da:

- Atrofia Muscolare Spinale (SMA)
- Distrofia Muscolare di Duchenne o Becker (DMD/BMD)

Ho ricevuto accurate informazioni sul Registro dei Pazienti con Malattie Neuromuscolari - ONLUS. Ho compreso le informazioni allegate e ho ricevuto una copia da conservare personalmente. Ho avuto la possibilità di porre delle domande ed ho ricevuto risposte soddisfacenti a tutte le mie domande.

- SI
- NO

Dopo attenta riflessione acconsento a partecipare al Registro registrando nell'apposita scheda i miei dati clinici/i dati clinici del minore\* .....

- SI
- NO

(\*Cancellare la voce che non interessa)

Firma del partecipante

Data

\_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

Firma dell'esercente la potestà genitoriale  
(per minorenni)

Data

Padre \_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

Madre \_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

Firma Rappresentante Legale  
(per Pazienti in affidamento legale)

Data

\_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

Nome \_\_\_\_\_

Cognome \_\_\_\_\_

Ruolo \_\_\_\_\_

(specificare se: paziente, genitore, tutore, curatore, amministratore di sostegno)

Indirizzo \_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

Telefono \_\_\_\_\_

e-mail \_\_\_\_\_