

INFORMAZIONI PRELIMINARI PER L'ISCRIZIONE AL REGISTRO – SCHEDA SBMA (Malattia di Kennedy)

Prima di iscriversi al presente Registro, è importante capire di cosa si tratta e come saranno utilizzati i dati inseriti. La invitiamo a leggere con molta attenzione le seguenti informazioni prima di firmare il consenso. Nel caso ritenga necessario avere ulteriori chiarimenti, potrà contattare direttamente il Responsabile del Registro per il database dei pazienti con malattia di Kennedy o Atrofia Muscolare Bulbo-Spinale (SBMA).

1. Che cosa è un Registro di Pazienti e perché ne abbiamo creato uno?

Un Registro di Pazienti è un database, cioè una raccolta 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. Inoltre, esso può consentire di contattare rapidamente i Pazienti potenzialmente idonei per uno studio clinico, contribuendo pertanto ad accelerare lo sviluppo di nuovi trattamenti. Per queste ragioni è nato il Registro italiano dei Pazienti con malattie neuromuscolari (Registro NMD), al quale sono associati il database e la scheda dati per la SBMA.

Il Registro NMD è mantenuto e tutelato dall'Associazione del Registro dei Pazienti con malattie neuromuscolari, sotto la responsabilità del Titolare dei dati (Presidente dell'Associazione del Registro), il quale, comunque, non ha accesso diretto ai dati dei Pazienti. Il Curatore del database SBMA e Responsabile nazionale del trattamento dei dati è attualmente il Dr. Davide Pareyson dell'Istituto Neurologico "C. Besta" di Milano.

2. Chi può registrarsi?

Possono iscriversi al Registro tutti i pazienti con diagnosi di malattia di Kennedy.

3. Cosa devo fare per registrarmi?

L'iscrizione al Registro è assolutamente volontaria, libera e priva di costi. L'iscrizione va fatta online accedendo al sito del Registro, dando il proprio assenso al trattamento dei dati secondo la normativa sulla privacy e fornendo le proprie informazioni anagrafiche. Prima di registrarsi è necessario leggere la modulistica di informazione e firmare il consenso. I codici di "username" e "password" generati dovranno essere conservati in maniera riservata e utilizzati per ogni accesso successivo; dovranno inoltre essere modificati periodicamente per questioni di sicurezza.

4. Quali sono i dati da inserire?

Il Registro prevede l'inserimento di alcuni dati personali (nome, cognome, luogo e data di nascita, residenza, medico specialista di riferimento, ecc.) e di specifici dati clinici e genetici. Nel caso di pazienti con SBMA, i dati clinici richiesti sono piuttosto complessi e devono essere raccolti ed inseriti da uno specialista nel corso di una visita neurologica.

Anche per questo, un dato importante da riportare è il nome del medico di riferimento il quale sarà contattato per l'inserimento dei dati della scheda medica, e al quale verranno inviate informazioni specifiche, contemporaneamente al Paziente, ad esempio riguardo a nuove opportunità di trial clinici (cfr domanda *Chi devo inserire come medico di riferimento? Vedere punto 7*).

5. Perché devo inserire anche i dati personali?

Il nome e cognome il luogo e la data di nascita servono ad identificare ogni Paziente in maniera univoca e a creare per ciascuno una scheda unica evitando omonimie. Questi dati consentiranno al Responsabile del trattamento dei dati del Registro, che è anche Coordinatore dell'attività di

raccolta dati a livello nazionale, di fissare una visita con il Paziente durante la quale raccogliere i dati clinici per la scheda medica o di segnalare questa necessità al medico di riferimento più vicino geograficamente al paziente.

I dati del Paziente serviranno, inoltre, al Responsabile, per contattarlo qualora fosse interessato a ricevere informazioni riguardo alle sperimentazioni cliniche o ad altre attività correlate al Registro.

6. Come posso aggiornare i miei dati se questi cambiano?

In ogni momento è possibile accedere al sito del Registro e modificare i dati inseriti ad esempio la variazione di residenza o dei recapiti o anche del medico di riferimento. E' importante garantire l'accuratezza e l'aggiornamento dei dati per essere sicuri di poter essere contattati dal Responsabile del Registro per le finalità del registro stesso.

7. Chi devo inserire come medico di riferimento?

Per medico di riferimento intendiamo il medico fiduciario (in genere lo specialista neurologo) che effettua abitualmente i controlli al Paziente e che conserva tutte le informazioni cliniche ed i risultati degli esami relativi alla sua malattia di Kennedy. In genere è un medico di un centro specializzato in malattie neuromuscolari. Se non si fa riferimento a nessun centro specializzato in malattie neuromuscolari, è possibile inserire i dati del medico di base medicina generale specificandolo nell'apposito campo. Tuttavia è importante sottolineare che i dati clinici della scheda medica possono essere inseriti solo da un medico esperto in SBMA al quale il Paziente verrà indirizzato.

8. Cosa devo fare dopo la registrazione e quali dati inserisce il medico?

Il medico di riferimento riceve comunicazione dell'avvenuta registrazione del Paziente e della sua espressione di interesse a fare parte del Registro da una mail generata automaticamente.

A questo punto il medico di riferimento deve inserire i dati clinici e genetici: essi comprendono dati relativi alla anamnesi familiare, agli esami effettuati, alla valutazione clinica effettuata mediante anche l'utilizzo di scale specifiche per la malattia. Durante la visita il paziente verrà anche invitato a compilare due scale autosomministrate sui disturbi urinari e sulla disfunzione erettile. Il Paziente deve quindi o essere già stato valutato nell'ultimo anno con tali modalità o deve effettuare una visita *ad hoc* per la raccolta di questi dati. Questa visita dovrebbe essere ripetuta ogni anno per aggiornare i dati. Può prendere visione della scheda clinica e delle scale da compilare tramite il link presente sulla pagina dedicata alla SBMA.

9. Come saranno utilizzati i miei dati?

I dati inseriti nel Registro per la SBMA e validati dal medico di riferimento saranno verificati dal Centro Coordinatore e quindi validati e approvati per la costituzione del database nazionale.

I dati raccolti saranno analizzati, in modo anonimo, per ottenere informazioni importanti sulla distribuzione epidemiologica della malattia in Italia, sulla storia naturale e sugli standard di cura. I risultati faciliteranno la fattibilità e la progettazione di futuri studi.

Oltre al medico del Centro presso il quale il Paziente è seguito ed effettua le visite, soltanto il Responsabile nazionale è in grado di risalire dalla scheda medica di ciascun Paziente registrato ai suoi dati anagrafici tramite il codice di identificazione. L'accesso ai dati contenuti nel database SBMA del Registro italiano è regolamentato dal Comitato Etico del Registro. I dati potranno essere forniti ai richiedenti, per gli scopi indicati nello statuto dell'Associazione del Registro, in forma aggregata o comunque privi di riferimenti che permettano di risalire al nominativo dei Pazienti a cui appartengono; nessuna informazione verrà data che permetta di risalire ad esso.

Nel caso in cui il Registro sia consultato al fine di arruolare pazienti per uno studio clinico, sarà cura del Responsabile al trattamento dei dati, nel rispetto della procedura prevista dall'Associazione del Registro NMD, contattare i Pazienti idonei ed i loro medici di riferimento per informarli riguardo a questa possibilità.

10. I miei dati saranno mantenuti riservati?

Al momento del completamento della registrazione online, al Paziente sarà automaticamente assegnato un codice che consente la de-identificazione della scheda con le informazioni mediche e genetiche, mantenendola separata dai suoi dati anagrafici. a garanzia della riservatezza e protezione dei dati del Paziente iscritto nel database

I dettagli personali (nome, indirizzo, ecc) contenuti nella scheda anagrafica e le informazioni genetiche e cliniche contenute nella scheda medica saranno conservati in maniera disgiunta all'interno del database secondo le leggi vigenti sulla protezione dei dati. La scheda medica è identificata da un codice di de-identificazione della scheda, riconducibile al Paziente solo da parte del Responsabile nazionale al trattamento dei dati del Registro.

I ricercatori, le case farmaceutiche o altre terze parti che esprimessero interesse verso i dati dei Pazienti a scopo di ricerca riceveranno solo le informazioni contenute nella scheda medica in forma de-identificata, cioè senza il nome del paziente. Per poter accedere a tali informazioni, ciascun interessato dovrà sottoporre adeguata richiesta del Comitato Etico del Registro che valuterà le finalità e gli aspetti etici della ricerca decidendo circa l'approvazione della domanda.

Il codice potrà inoltre essere condiviso solo con i titolari dell'affidamento dei vincoli di tutela secondo le modalità previste dal Garante della Privacy in materia di condivisione dei dati genetici (art. 3.1.b, GU 159/11.7.2011). Nessun altro (datore di lavoro, compagnie assicurative, altri medici, ecc.) avrà accesso ai dati dei Pazienti. Eventuali eccezioni a questa regola saranno poste alla valutazione obbligatoria, preliminare e vincolante del Comitato Etico.

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

Sarà cura del Responsabile nazionale al trattamento dei dati del Registro trasferire al Paziente (e al suo medico di riferimento) ogni informazione di potenziale interesse per il Paziente pervenuta al Registro nazionale.

11. Che vantaggi ci sono dalla registrazione?

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 i medici di riferimento
- stimolare il medico di riferimento ad effettuare cure o controlli più adeguati rispetto alle linee guida disponibili sulla sua malattia

Il Registro può essere di grande aiuto all'Associazione del Registro, ai medici e ai ricercatori per conoscere meglio la SBMA da un punto di vista clinico ed epidemiologico (cioè frequenza e distribuzione della malattia e delle sue mutazioni sul territorio) e per avere informazioni affidabili ed aggiornate nella progettazione e nella realizzazione dei trial clinici.

Non ci sono in alcun caso vantaggi economici dalla registrazione.

12. Una volta iscritto come farò a partecipare ai trial clinici?

Se il profilo clinico e genetico di un Paziente corrisponde ai criteri di inclusione di un trial clinico per il quale il promotore del trial (sia esso azienda farmaceutica o ricercatore indipendente) ha richiesto il supporto del Registro, il Responsabile nazionale informerà direttamente il Paziente o i familiari/gli affidatari di tutela legale e il medico di riferimento riguardo a tale opportunità, previa approvazione del Comitato Etico dell'Associazione del Registro NMD. La decisione finale di partecipare oppure no al trial spetta comunque al Paziente che dovrà esprimere una manifestazione di volontà valida e specifica per il trial.

13. 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 osservazionale o terapeutico) dipende infatti dalla soddisfazione di numerosi criteri di inclusione (o di esclusione) specifici di ciascun protocollo clinico. Al momento della visita preliminare per lo studio clinico, il Paziente potrebbe quindi non soddisfare qualcuno di questi criteri anche se inizialmente ritenuto idoneo.

14 È obbligatorio partecipare al Registro? Posso ritirarmi se cambio idea? Cosa comporta la mancata registrazione?

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

La registrazione offre un'opportunità per il Paziente nel caso in cui i suoi dati clinici soddisfino i criteri per l'inclusione in uno studio clinico. La mancata registrazione non comporta comunque in alcun modo alterazioni nel rapporto medico - paziente, né il venir meno di quelli che sono i diritti di un Paziente a ricevere i migliori standard di cura disponibili.

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

Si auspica che anche se un Paziente non sia al momento interessato a partecipare ai trial clinici, possa decidere ugualmente di registrarsi. Le informazioni inserite possono essere utili alla comunità scientifica e a tutti i Pazienti per una maggiore conoscenza della malattia e per migliorare gli standard di cura. Il paziente è comunque libero in qualunque momento di decidere se vuole partecipare ad un trial oppure no.

16. Chi devo contattare se ho delle domande?

Il medico di riferimento ed il Responsabile del Registro sono disponibili a rispondere ad altre domande che il Paziente riterrà opportune.

MODULO DI CONSENSO PER IL REGISTRO DEI PAZIENTI CON ATROFIA MUSCOLARE BULBO-SPINALE (SBMA) – Malattia di Kennedy

NOME _____

COGNOME _____

DATA DI NASCITA _____

Accettando l'iscrizione al Registro confermo quanto segue:

- Sono un Paziente affetto da Atrofia Muscolare Bulbo-Spinale (SBMA – Malattia di Kennedy)

Ho ricevuto accurate informazioni su questo Registro. Ho compreso le informazioni e le implicazioni del consenso e ho ricevuto una copia della documentazione da conservare personalmente. Ho avuto la possibilità di porre delle domande ed ho ricevuto risposte soddisfacenti.

- SÌ
 NO

Dopo attenta riflessione acconsento a partecipare al Registro

- SÌ
 NO

Firma del partecipante

Data
