

INFORMAZIONI PRELIMINARI PER L'ISCRIZIONE AL REGISTRO "AMILOIDOSI EREDITARIA LEGATA ALLA TRANSTIRETINA (hATTR)"

Prima di iscriversi al presente Registro, è importante capire di cosa si tratta e come saranno gestite le informazioni fornite. 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 Amiloidosi ereditaria legata alla transtiretina (hATTR)

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 hATTR. Questo Registro inoltre, si propone di raccogliere informazioni sulle difficoltà, pratiche e psicologiche, che la hATTR può comportare in chi ne è affetto e nella Sua famiglia e sul sostegno, professionale e sociale, sul quale il paziente e la Sua famiglia sentono di poter contare.

Il Registro NMD è mantenuto e tutelato dall'Associazione del Registro dei Pazienti con malattie neuromuscolari, il quale, comunque, non accede ai dati anagrafici del paziente generati dal Centro Clinico, al quale appartiene il medico che si occuperà della cura del Paziente. Il Curatore del database hATTR e Responsabile nazionale del trattamento dei dati è il Prof. Giuseppe Vita dell'Azienda Ospedaliera Universitaria "G. Martino" di Messina - vitaq@unime.it.

L'Associazione del Registro ed il Centro Clinico sono Contitolari del trattamento dei Suoi dati personali, come meglio specificato nell'informativa sul trattamento dei dati fornita al momento della registrazione.

2. Chi può registrarsi?

Possono iscriversi al Registro i Pazienti con hATTR e i portatori asintomatici di mutazioni hATTR.

3. Cosa devo fare per registrarmi?

L'iscrizione al Registro è assolutamente volontaria, libera e priva di costi. L'iscrizione va fatta on-line 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, che si intende manifestato liberamente e revocabile in ogni momento. 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, a cura del Paziente.

4. Quali sono i dati da inserire?

Il Registro chiede di inserire alcuni dati personali (nome, cognome, luogo e data di nascita, residenza, medico specialista di riferimento, ecc.) e specifici dati clinici e genetici. I dati clinici richiesti sono piuttosto complessi e devono essere raccolti ed inseriti con l'aiuto di 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 nuovi 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 verificare che ogni centro clinico abbia fissato correttamente le visite di

controllo con il Paziente durante le quali raccogliere i dati clinici per la scheda medica nell'arco di 12 mesi.

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. È 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. Inoltre è possibile revocare il consenso al trattamento dei propri dati personali in ogni momento.

7. Chi devo inserire come medico di riferimento?

Per medico di riferimento intendiamo il medico fiduciario (in genere lo specialista neurologo, internista o cardiologo) che effettua abitualmente i controlli al Paziente e che conserva tutte le informazioni cliniche ed i risultati degli esami relativi alla Sua malattia, che operi in uno dei Centri clinici della rete del Registro. Se non si fa riferimento a nessun centro specializzato in malattie neuromuscolari appartenente alla rete dei Centri clinici del Registro, è possibile inserire i dati del medico di 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 nella hATTR al quale il Paziente verrà indirizzato. Tale medico esperto sarà inserito all'interno di un Centro Clinico ed avrà accesso a tutti i dati clinici e genetici del Paziente. Il medico esperto contrattualizzato dal Centro Clinico sarà nominato persona autorizzata al trattamento.

Il medico generale o il medico curante indicato in origine dal Paziente, non facente parte della rete dei Centri clinici del Registro, potrà essere contattato dal medico di riferimento del Centro clinico per ottenere informazioni relative alla Sua salute e potrà essere successivamente informato dal Centro clinico circa la Sua salute, previo consenso del Paziente. In tal caso il Paziente garantisce al Centro clinico che il Suo medico è autorizzato a fornire al Centro clinico informazioni sul Suo stato di salute e che egli tratterà eventuali informazioni ricevute dal Centro clinico in qualità di titolare autonomo del trattamento.

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

Il medico di riferimento del Centro clinico 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 anche mediante anche l'utilizzo di scale specifiche (in particolare le scale funzionali NIS, CMTNS e il test del cammino in 6 minuti). La visita sarà effettuata al momento della iscrizione nel Registro, dopo 6 mesi e dopo 12 mesi, per aggiornare i dati.

Durante la prima visita e in quella effettuata dopo 12 mesi, ciascun paziente verrà inoltre invitato a compilare, con l'aiuto di un operatore-ricercatore se lo desidera, un questionario online sulle difficoltà pratiche e psicologiche che la hATTR sta eventualmente comportando nella Sua vita, e sul sostegno professionale e sociale sul quale può contare. Durante le stesse visite, se il Paziente è d'accordo a che sia contattato, il familiare che gli/le sta più vicino (uno per Paziente) verrà invitato a compilare lo stesso questionario, facendo riferimento alla propria esperienza.

9. Come saranno utilizzati i miei dati?

I dati inseriti nel Registro dal medico di riferimento saranno innanzitutto verificati dal Centro Coordinatore e quindi validati e approvati per la immissione nel database nazionale. Alla fine dei 12 mesi, i dati clinici e quelli psicosociali (cioè quelli relativi alle difficoltà incontrate e al sostegno ricevuto) saranno analizzati, in modo anonimo, per ottenere informazioni importanti sulla distribuzione epidemiologica della malattia in Italia, sulla storia naturale, sugli standard di cura e sulle difficoltà e sui bisogni di cura dei pazienti e delle loro famiglie. I risultati faciliteranno la fattibilità e la progettazione di futuri studi terapeutici e la messa a punto di interventi di sostegno psico-sociale per pazienti e famiglie. 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 hATTR del Registro Italiano è regolamentato dal Comitato di Accesso del Registro. I dati potranno essere forniti ai richiedenti, per gli scopi indicati nello statuto dell'Associazione del Registro, in forma anonima, ovvero 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 medico di riferimento del Centro clinico o del Responsabile nazionale del Registro, nel rispetto della procedura prevista dall'Associazione del Registro NMD, contattare i Pazienti idonei ed i loro medici curanti per informarli riguardo a questa possibilità.

10. I miei dati saranno mantenuti riservati?

Al momento della immissione *online* dei dati, al Paziente sarà automaticamente assegnato un codice che consente la pseudonimizzazione 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 pseudonimizzazione della scheda, riconducibile al Paziente solo da parte del Responsabile nazionale al trattamento dei dati del Registro.

I dati psicosociali relativi ai familiari partecipanti (uno per paziente) saranno tenuti disgiunti da quelli del paziente. Né il paziente avrà accesso diretto ai dati forniti dal Suo familiare, né il familiare avrà accesso ai dati forniti o ai dati relativi al Suo congiunto con hATTR.

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 anonima. Per poter accedere a tali informazioni, ciascun interessato dovrà sottoporre adeguata richiesta al Comitato di Accesso del Registro che valuterà le finalità e gli aspetti etici della richiesta decidendo circa l'approvazione della stessa.

I dati del Paziente potranno essere condivisi con il Suo medico curante, non facente parte della rete dei Centri clinici, per sole finalità di tutela della Sua salute, come disposto dall'art. 3.1 lett. a) dell'Autorizzazione Generale n. 8 del 15 Dicembre 2016 del Garante per la protezione dei dati personali e previo Suo consenso, come indicato al punto 7.

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 o del medico di riferimento del Centro clinico trasferire al Paziente (e al medico curante) ogni informazione di potenziale interesse per il Paziente pervenuta al Registro nazionale. Per ogni ulteriore informazione, si prega di consultare l'informativa sul trattamento dei dati personali fornita in questa sede e reperibile su [*inserire link all'informativa*].

11. Che vantaggi ci sono dalla registrazione?

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

- Stimolare il medico di riferimento ad effettuare cure o controlli più adeguati rispetto alle linee guida disponibili sulla 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
- Essere informato sulle novità scientifiche riguardo alla Sua malattia
- Essere contattato per essere inserito in trial clinici nel caso di idoneità rispetto agli specifici criteri di inclusione dello studio, se questo è di interesse per il Paziente. In questo caso, è importante che il Paziente tenga conto che una sperimentazione non è una terapia e che quindi potrebbero non esserci benefici dall'inclusione nel trial, senza poter nemmeno escludere la possibilità di eventuali eventi avversi.

Il Registro può essere di grande aiuto all'Associazione del Registro, ai medici e ai ricercatori per conoscere meglio la hATTR da un punto di vista clinico, epidemiologico (cioè frequenza e distribuzione della malattia e delle sue mutazioni sul territorio) e psicosociale e per avere informazioni

affidabili ed aggiornate sulla storia naturale della malattia e nella progettazione e nella realizzazione dei trial clinici.

Il Paziente non ha in alcun caso vantaggi economici dalla registrazione.

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

Se il profilo clinico 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 curante a riguardo, previa approvazione del Comitato d'Accesso dell'Associazione del Registro. 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 ai trial clinici?

Non vi sono garanzie che una volta registrato ogni Paziente possa essere inserito in un trial. L'inserimento in un trial clinico, che in ogni caso non equivale ancora ad un trattamento 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 questa iniziativa è assolutamente volontaria. Le leggi sulla protezione dei dati garantiscono l'accesso alle proprie informazioni personali e la possibilità di modificarle o ritirarle in qualsiasi momento. Le stesse garanzie riguardano l'eventuale familiare che deciderà di partecipare. La registrazione può favorire l'inclusione in uno studio clinico nel caso in cui i dati clinici del Paziente soddisfino gli specifici criteri del trial. 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. Allo stesso modo, la eventuale partecipazione o meno di un familiare al progetto non comporterà alcuna conseguenza sui trattamenti che il paziente potrà ricevere nell'immediato o in futuro.

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 relative al Registro?

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

----- CONSENSO PER IL REGISTRO DEI PAZIENTI CON hATTR -----

NOME _____

COGNOME _____

DATA DI
NASCITA _____

–

Accettando l'iscrizione al Registro confermo quanto segue:

- Sono un Paziente affetto da Amiloidosi ereditaria legata alla Transtiretina (hATTR)

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.

- SI
 NO

Ho esaminato attentamente l'informativa sul trattamento dei dati personali

- SI
 NO

Dopo attenta riflessione acconsento a partecipare al Registro

- SI
 NO

Autorizzo il medico di riferimento del Centro a contattare il mio medico curante per ricevere o fornire informazioni circa il mio stato di salute

- SI
 NO

Autorizzo un operatore-ricercatore che collabora con il medico di riferimento del Centro clinico a contattare un mio familiare per verificare il Suo interesse a partecipare allo studio

- SI
 NO

Firma del partecipante

Data

Per Pazienti in affidamento legale:

Firma Rappresentante Legale

Data

Nome _____ Cognome _____

Ruolo _____
(specificare: tutore, curatore, amministratore di sostegno)

Indirizzo _____

Telefono _____ e-mail _____
