

## INFORMAZIONI PER L'ISCRIZIONE AL REGISTRO SBMA

Prima di iscriversi al presente Registro, è importante comprendere di cosa si tratta e come saranno utilizzati i dati inseriti. Invitiamo a leggere con molta attenzione le informazioni riportate in questo documento prima di firmare il consenso. Nel caso ritenga necessario avere ulteriori chiarimenti, potrà contattare direttamente il Responsabile scientifico del Registro dei pazienti con malattia di Kennedy, o Atrofia Muscolare Bulbo-Spinale (Registro SBMA), Dott. Davide Pareyson dell'Istituto Neurologico "C. Besta" di Milano.

### 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 in questo modo a migliorare la ricerca scientifica e ad accelerare lo sviluppo di possibili nuovi trattamenti.

Per queste ragioni, per volontà di alcune associazioni di pazienti con malattie neuromuscolari e di Fondazione Telethon, è nata l'Associazione del Registro dei pazienti con malattie neuromuscolari (ADR), una entità giuridica che ha sviluppato il Registro italiano dei pazienti con malattie neuromuscolari (Registro NMD), una piattaforma informatica accessibile online messa a disposizione dei pazienti e dei centri clinici per raccogliere i dati nei registri secondo la normativa della privacy italiana ed europea ([www.registronmd.it](http://www.registronmd.it)).

Il Registro SBMA è ospitato su questa piattaforma e ADR ha stipulato un Accordo per la gestione e l'utilizzo dei dati clinici con i centri clinici partecipanti.

ADR, in quanto costituente della piattaforma informatica del Registro NMD resa accessibile ai centri clinici, ed i centri clinici, in quanto centri che raccolgono i dati, agiscono da contitolari per il trattamento dei dati personali inseriti nel Registro SBMA e tramite l'Accordo di contitolarità si impegnano ad ottemperare ai rispettivi oneri. ADR accede direttamente ai dati dei Pazienti solo dove strettamente necessario per le finalità per le quali ADR tratta i dati (es. gestione della piattaforma, mandato all'amministratore di sistema, gestione di non conformità relative alla privacy).

### 2. Chi può registrarsi?

Possono iscriversi al Registro tutti i pazienti con malattia di Kennedy (SBMA).

### 3. Cosa devo fare per registrarli?

L'iscrizione al Registro è assolutamente volontaria, libera e priva di costi. L'iscrizione si effettua online accedendo al sito del Registro, creando un proprio "account" in cui si scelgono *user name* (nome di accesso) e *password* e si forniscono le proprie informazioni anagrafiche; per completare la registrazione è necessario leggere la documentazione informativa e dare il proprio consenso alla partecipazione alla raccolta dati del Registro ed al trattamento dei dati secondo la normativa sulla privacy in vigore. I codici di login (username e password) prescelti al momento della registrazione dovranno essere conservati in maniera riservata e utilizzati per ogni accesso successivo; periodicamente il sistema chiederà di modificare la password per questioni di sicurezza.

### 4. Quali dati vengono raccolti?

Il Registro SBMA raccoglie alcuni dati personali (nome, cognome, luogo e data di nascita, residenza, codice fiscale, medico di riferimento, ecc.) e specifici dati clinici e genetici che vengono raccolti ed

inseriti da uno specialista che fa parte della rete clinica del Registro SBMA nel corso di una apposita visita neurologica come spiegato al paragrafo 8.

### **5. Perché devo inserire i dati personali?**

Il nome e il cognome, il luogo e la data di nascita, il codice fiscale, nonché l'indirizzo di residenza, servono ad identificare ogni Paziente in maniera univoca e inequivocabile e creare per ciascuno un codice di pseudonimizzazione evitando omonimie e duplicazioni. Questi dati consentiranno al clinico scelto come medico specialista per il Registro SBMA di contattare il Paziente per fissare la visita durante la quale raccogliere i dati clinici per la compilazione delle schede mediche. Qualora l'iscrizione risultasse incompleta, i dati di contatto potranno essere utilizzati dal Curatore per assistere il Paziente nella procedura di completamento dell'iscrizione o per supportarlo nella scelta del centro più adeguato (es. per vicinanza geografica) ai fini della raccolta dei dati. I dati personali potranno inoltre essere usati per permettere al Clinico del Centro partecipante presso cui il paziente ha effettuato la raccolta dei dati clinici di contattare il Paziente qualora fosse interessato a ricevere informazioni riguardo alle sperimentazioni cliniche o ad altre attività correlate al Registro. Anche per questa finalità, un dato importante da riportare è il nome del proprio medico di riferimento (medico di base o specialista neurologo) al quale verranno inviate informazioni specifiche, contemporaneamente al Paziente, ad esempio riguardo a nuove opportunità di trial clinici che potrebbero riguardarlo.

### **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, 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 o dal Centro clinico selezionato per le finalità del registro stesso.

Inoltre, è possibile revocare il consenso al trattamento dei propri dati personali in ogni momento inviando una mail direttamente ad ADR ([info@registronmd.it](mailto:info@registronmd.it)) o al responsabile del registro.

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

Nella scheda anagrafica, per medico di riferimento si intende il medico che segue regolarmente il Paziente per la sua malattia neurologica effettuando abitualmente le visite di controllo e conservando tutte le informazioni cliniche ed i risultati degli esami relativi alla patologia del Paziente. In genere è un medico di un centro specializzato in malattie neuromuscolari. Se non si fa riferimento a nessun neurologo o centro specializzato in malattie neuromuscolari, è possibile inserire i dati ed un contatto ufficiale del medico di base. Tuttavia, per le finalità del registro, è importante sottolineare che i dati clinici della scheda medica possono essere inseriti solo dal clinico esperto in SBMA che partecipa alla raccolta dei dati.

### **8. Cosa devo fare dopo la registrazione e quali dati inserisce il clinico del Registro?**

Il registro prevede che vengano inseriti specifici dati clinici e genetici da un clinico appartenente alla rete del registro SBMA, raccolti a seguito di una visita specialistica fatta presso il Centro che partecipa alle attività del registro (Centro coordinatore o altri centri partecipanti). Pertanto, una volta effettuata l'iscrizione compilando la scheda anagrafica è fondamentale operare la scelta del Centro e del clinico da cui essere visitati per l'inserimento dei dati clinici nel registro. La procedura prevede che in seguito alla scelta del Centro, il clinico che viene scelto riceve una notifica tramite una mail generata automaticamente. Se non si effettua la scelta del Centro e del clinico per il registro, l'iscrizione rimane incompleta e le schede cliniche non possono essere completate per le finalità del registro.

Il medico che partecipa al registro deve inserire i dati clinici e genetici inclusi nel minimal dataset stabilito da linee guida internazionali: essi comprendono dati relativi alla anamnesi familiare, agli esami effettuati, alla valutazione clinica per un completo inquadramento dell'esordio e dello stato di malattia. La valutazione è effettuata mediante anche l'utilizzo di scale specifiche per la malattia, come cammino dei 6 minuti e scala SBMAFRS relativa anche alla funzione bulbare e del tronco. Dove è possibile verrà eseguito un ECG a 12 derivazioni e altre scale facoltative (AMAT scala di disabilità che include 7 tasks funzionali temporizzati e 6 tasks di resistenza). 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. Il modello della scheda clinica e delle scale funzionali che saranno compilate dal clinico durante la visita sono disponibili online alla pagina del Registro neuromuscolare di ADR dedicata alla SBMA ([www.registronmd.it](http://www.registronmd.it)).

Si precisa che effettuare una visita presso uno dei centri partecipanti al registro non significa cambiare il proprio neurologo di riferimento, se diverso dal clinico del registro; la visita richiesta serve solo a poter compilare le schede cliniche in maniera standardizzata e omogenea per tutti i partecipanti.

Questa visita dovrebbe essere ripetuta periodicamente per mantenere aggiornati i dati. Non avere le schede cliniche e genetiche compilate o aggiornate vanifica l'utilità dell'iscrizione del Paziente all'interno del Registro.

## **9. Come saranno utilizzati i miei dati?**

I dati inseriti nel Registro per la SBMA e validati dal medico del Centro saranno verificati dal Centro Coordinatore, validati e approvati per il mantenimento nel database nazionale.

I dati raccolti saranno analizzati dai clinici partecipanti al Registro SBMA in modo pseudonimizzato, 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 clinici.

La raccolta dei dati ha anche la finalità di favorire la ricerca e promuovere lo sviluppo di nuove terapie. Per questo, i dati contenuti nel Registro potrebbero essere condivisi con altri ricercatori o aziende farmaceutiche che ne facessero richiesta, se le loro finalità sono coerenti con gli scopi indicati nel Protocollo del Registro SBMA e nello statuto dell'Associazione del Registro ([www.registronmd.it](http://www.registronmd.it)). La condivisione dei dati è regolamentata dal "Comitato di Accesso ai dati del Registro" di ADR (Comitato di Accesso). I ricercatori, le case farmaceutiche o altre terze parti che esprimessero interesse verso i dati dei pazienti a scopo di ricerca dovranno sottoporre adeguata richiesta all'ADR che, sentito il parere del Responsabile scientifico, sottopone la richiesta al Comitato di Accesso. Questo organo di consulenza indipendente valuterà le finalità e gli aspetti etici della richiesta dando indicazioni ad ADR riguardo alle implicazioni etico e legali dello studio proposto utili per poter decidere circa l'approvazione della domanda. Il consulente per la privacy (Data protection officer, DPO) di ADR, inoltre, darà indicazioni in merito al rispetto della regolamentazione GDPR. I dati potranno essere forniti ai richiedenti in forma aggregata o comunque anonimizzata, privi cioè di riferimenti che permettano di risalire al nominativo dei pazienti a cui appartengono; nessuna informazione verrà fornita che permetta di risalire alla identità del Paziente. Nel caso di richieste di accesso provenienti da enti profit, l'ADR avrà la facoltà di subordinare l'accesso al versamento di un contributo economico da parte del richiedente, a mero rimborso spese delle attività svolte per la raccolta e gestione del dato (cd. *fee for service* o accesso ai dati per uso non esclusivo). In tale caso l'importo di predetto contributo economico sarà stabilito dal Consiglio Direttivo di ADR insieme al Responsabile scientifico del Registro SBMA ed entrerà a far parte del budget di gestione del Registro

SBMA. Queste modalità di condivisione dei dati sono descritte nell'Accordo per la gestione dei dati del Registro SBMA definito da ADR con il Centro Coordinatore e con ciascun Centro partecipante. Nel caso in cui il Registro sia utilizzato per segnalare ai pazienti uno studio clinico per cui potrebbero essere adeguati (in base ai criteri di inclusione dello studio e alle informazioni disponibili sul Registro), sarà cura del clinico del Centro prescelto contattare ogni Paziente idoneo ed il suo medico di riferimento per informarli riguardo a questa possibilità.

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

I dettagli personali (nome, indirizzo, ecc.) contenuti nella scheda anagrafica e le informazioni genetiche e cliniche contenute nelle schede mediche vengono conservati in maniera disgiunta all'interno del database secondo le leggi vigenti sulla protezione dei dati. Al completamento della registrazione online al Paziente viene assegnato un codice di pseudonimizzazione che viene utilizzato per identificare le sue schede mediche. Oltre al medico del Centro presso il quale il Paziente effettua le visite per la raccolta dei dati, soltanto il Curatore del Registro è in grado di risalire dalla scheda medica ai dati anagrafici tramite il codice di identificazione, al fine di verificare che il Paziente sia stato correttamente preso in carico dal centro prescelto per la raccolta dei dati.

I dati estratti dal registro potranno essere forniti ad altri ricercatori ed enti terzi, previa autorizzazione di ADR e del Responsabile scientifico, solo in maniera aggregata o comunque privi di riferimenti che permettano di risalire al nominativo del Paziente e nessuna informazione verrà data che permetta di risalire alla persona.

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 scientifico del Registro o del medico del Centro clinico partecipante trasferire al Paziente (e al suo medico di riferimento) ogni informazione di potenziale interesse per il Paziente pervenuta al Registro SBMA.

Per ogni ulteriore informazione, si prega di consultare l'informativa sul trattamento dei dati personali fornita in questa sede.

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

Uno degli obiettivi di un Registro è favorire l'attività di ricerca integrata alla funzione assistenziale. Il Registro può essere di grande aiuto 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 caratteristiche genetiche sul territorio) e per avere informazioni affidabili ed aggiornate nella progettazione e nella realizzazione degli studi clinici. Inoltre, può essere utile all'ADR per lo sviluppo di attività mirate al bisogno dei pazienti e alla implementazione degli standard di cura.

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

- Essere contattato per l'eventuale inserimento in studi clinici nel caso di idoneità rispetto agli specifici criteri di inclusione dello studio
- Essere informato sulle novità scientifiche riguardo alla sua malattia
- Completare il percorso diagnostico laddove il Paziente, ad esempio, non avesse a disposizione la diagnosi genetica grazie alla supervisione del Responsabile del Registro in collaborazione con il Centro clinico selezionato.

Il Paziente non ha in alcun caso un vantaggio economico dalla registrazione.

## **12. Una volta iscritto potrò partecipare agli studi clinici?**

Se il profilo clinico e genetico di un Paziente corrisponde ai criteri di inclusione di un studio clinico per il quale il promotore (sia esso il clinico che fa parte del registro, un'azienda farmaceutica o un ricercatore clinico indipendente) ha richiesto il supporto del Registro, il clinico del Centro partecipante che ha inserito i dati del Paziente nel Registro informerà riguardo a tale opportunità direttamente il Paziente o gli affidatari (in caso di soggetto sottoposto a tutela legale) e il suo medico di riferimento. La decisione finale di partecipare oppure no allo studio spetta comunque sempre al Paziente che dovrà firmare apposito consenso scritto specifico per lo studio.

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

Sebbene uno degli obiettivi principali del Registro sia quello di facilitare l'inclusione dei pazienti per gli studi di ricerca, non vi sono garanzie che una volta registrato ogni Paziente possa essere inserito in uno studio. L'inserimento in uno studio (che può essere osservazionale o terapeutico) dipende infatti dalla soddisfazione di vari criteri di inclusione o di esclusione specifici di ciascun protocollo clinico. Al momento della visita preliminare per lo specifico studio clinico, il Paziente potrebbe quindi non soddisfare qualcuno di questi criteri anche se inizialmente ritenuto idoneo in base alle informazioni disponibili nelle sue schede mediche all'interno del Registro.

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

La partecipazione al Registro SBMA è assolutamente volontaria. Il Paziente è libero di aderire o di rifiutare oppure ritirarsi in un secondo momento dopo aver aderito; le leggi sulla protezione dei dati garantiscono l'accesso alle proprie informazioni personali e la possibilità di modificarle o ritirarle in qualsiasi momento.

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 assistenza e cura disponibili.

## **15. Non voglio partecipare agli studi clinici. Mi posso registrare lo stesso?**

Le informazioni raccolte tramite il Registro possono essere utili alla comunità scientifica e a tutti i pazienti per una maggiore conoscenza della malattia e per migliorare gli standard di cura a prescindere dalla volontà del Paziente ad essere contattato per uno specifico studio. Si auspica quindi che, anche se un Paziente non sia al momento interessato a partecipare agli studi clinici, decida ugualmente di registrarsi.

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

Il Responsabile scientifico del Registro ed il clinico del Centro partecipante selezionato sono disponibili a rispondere ad altre domande che il Paziente riterrà opportune.

## **17. Potrebbe essere raccolto e conservato materiale biologico durante le visite di controllo?**

Sì. La raccolta di campioni biologici è già avvenuta come raccolta a fini diagnostici (DNA, plasma, siero) firmata con un consenso informato dedicato presso il Centro Clinico nel quale è seguito. Risulta estremamente utile proseguire la raccolta di campioni biologici per l'identificazione di Biomarcatori: I biomarcatori sono degli indicatori biologici, genetici o biochimici che possono essere messi in relazione con la patologia. Con questa raccolta miriamo sia a perfezionare il modo in cui raccogliere campioni di plasma / siero dai pazienti in modo standardizzato, sia ad identificare anche potenziali biomarcatori che siano indicatori della progressione di malattia nel tempo. Per questo vogliamo misurare attentamente possibili cambiamenti nei livelli chimici o nella composizione in

campioni di sangue, e vedere se cambiano nel tempo nella SBMA. Questo potrebbe anche essere utilizzato in futuro per studi con farmaci che potrebbero aiutare a fermare o invertire la progressione della malattia.

Se le verrà proposto, durante la sua visita, le verrà fatto un prelievo di sangue di circa 20 mL raccolto in due provette standard. Potremmo anche chiederle un campione di saliva raccogliendola in una provetta e un campione di urina utilizzando un contenitore standard di raccolta delle urine. Ci vorranno circa 10-15 minuti per il completamento. Quando ritorna per una visita di controllo, potremmo richiederle nuovi campioni

## MODULO DI CONSENSO PER IL REGISTRO DEI PAZIENTI CON SBMA

NOME \_\_\_\_\_

COGNOME \_\_\_\_\_

DATA DI NASCITA \_\_\_\_\_

Accettando l'iscrizione al Registro confermo quanto segue:

- Sono un Paziente affetto da Malattia Kennedy (SBMA)

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

Dopo attenta riflessione acconsento a partecipare al Registro SBMA

- SI  
 NO

Firma del partecipante

Data

\_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

### Per Pazienti in affidamento legale:

Firma Rappresentante Legale

Data

\_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

Nome

\_\_\_\_\_

Cognome

\_\_\_\_\_

Ruolo

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

\_\_\_\_\_

Indirizzo

\_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

Telefono

\_\_\_\_\_

e-mail

\_\_\_\_\_

## CONSENSI PER LE PROCEDURE AGGIUNTIVE

### Prelievo di sangue per Studio Biomarcatori

- Acconsento**  
 **Non acconsento**

### Prelievo di saliva e urine per Studio Biomarcatori (facoltativo)

- Acconsento**  
 **Non acconsento**

**Opzione per utilizzare i dati per ricerche future** (Le informazioni che la identificano non verranno condivise/rese note)

- Acconsento**  
 **Non acconsento**

**Firma del paziente** (o del rappresentante legalmente autorizzato):

**Nome e Cognome (in stampatello)**.....

**Firma del paziente:** ..... **Data**.....

Dichiarazione del Medico

*· Dichiaro di aver ottenuto il consenso alla partecipazione allo studio del paziente/soggetto in ottemperanza alle disposizioni vigenti, alle norme di Buona Pratica Clinica ed ai principi della Dichiarazione di Helsinki e successive integrazioni e confermo di aver informato il soggetto secondo i contenuti prescritti dalle normative e secondo quanto stabilito nel protocollo sperimentale.*

*· Dichiaro che la scheda informativa è stata letta, discussa e quindi consegnata al paziente e confermo che il paziente ha liberamente accettato di partecipare allo studio, firmando prima della partecipazione allo studio il modulo di consenso, che viene archiviato presso il nostro Centro ed in copia consegnato al paziente/soggetto.*

Firma del medico che ha informato il paziente

Nome e Cognome (in stampatello).....

Firma del medico:.....Data.....