

# Registro svizzero per le malattie neuromuscolari (Swiss-Reg-NMD)

Per semplicità in questo testo viene usata solo la forma maschile. La forma femminile è sempre sottointesa.

## Informazioni per i genitori

Cari genitori

Con la presente vogliamo informarvi sul nostro progetto di ricerca. Vi preghiamo di leggere queste informazioni attentamente. In caso di domande, non esitate a discuterne con il medico di vostro figlio o a contattarci per avere ulteriori informazioni.

### ***Cos'è il registro svizzero per le malattie neuromuscolari?***

Il registro svizzero per le malattie neuromuscolari raccoglie in una banca dati informazioni mediche su bambini, giovani e adulti con una malattia dei nervi o dei muscoli.

Il registro è stato fondato a Losanna nel 2008, dal gennaio 2017 ha sede all'Istituto di medicina sociale e preventiva dell'Università di Berna. La PD Dr. med. Andrea Klein e la Prof. Dr. med. Claudia Kühni gestiscono il registro in collaborazione con medici specialisti delle più importanti cliniche svizzere. La commissione d'etica competente (CE Berna) ha esaminato e approvato questo registro.

### ***Perché vengono raccolte informazioni sulle malattie neuromuscolari?***

Negli ultimi anni ci sono stati importanti progressi nel campo della ricerca sulle malattie neuromuscolari. Alcuni farmaci sono stati sperimentati e approvati per il trattamento di alcune malattie e nuovi farmaci vengono costantemente sviluppati e sperimentati. Poiché si tratta di malattie molto rare, gli studi clinici su questi farmaci devono essere svolti contemporaneamente in diversi centri di studio in Svizzera e all'estero. Il registro svizzero per le malattie neuromuscolari è stato creato per facilitare l'accesso dei pazienti svizzeri a questi studi. Il registro aiuta a trovare rapidamente i pazienti, a informarli e a permettere loro la partecipazione. La partecipazione a tali studi è sempre volontaria.

Durante il trattamento medico di vostro figlio viene pure rilevato come e perché è avvenuta la diagnosi della malattia, il suo stato di salute attuale, il suo sviluppo e quali terapie sono state utilizzate. Questi dati si trovano nella cartella clinica di vostro figlio e possono essere molto importanti per la ricerca. La valutazione a livello nazionale di questi dati ci aiuta infatti ad ottenere un quadro completo sulle cure e sul benessere dei pazienti con malattie neuromuscolari in Svizzera. È quindi importante poter avere accesso alle informazioni possibilmente di tutte le persone interessate.

Pertanto, desideriamo invitarvi a registrare vostro figlio nel registro svizzero per le malattie neuromuscolari e a consentirci di raccogliere le informazioni mediche di vostro figlio.

### ***Quali sono gli obiettivi?***

L'obiettivo principale del registro svizzero per le malattie neuromuscolari è di facilitare l'accesso agli studi clinici sui nuovi farmaci. Grazie ai dati raccolti, valuteremo se vostro figlio soddisfa i criteri di inclusione in uno studio. In caso positivo, informeremo voi e il medico curante di vostro figlio sullo studio, e, nel caso lo desideriate, vi indirizzeremo ad un centro di studio. La partecipazione ad uno di questi studi è sempre volontaria.

Ulteriori obiettivi del registro sono lo studio della frequenza delle malattie neuromuscolari, il loro decorso, e le terapie utilizzate, nonché i disturbi e l'effetto delle diverse terapie sulla qualità di vita. Grazie a queste informazioni, in futuro sarà possibile migliorare il benessere dei pazienti. Per esempio, siamo interessati a sapere quali supporti scolastici facilitano maggiormente l'integrazione nel mondo del lavoro e quali esigenze hanno le persone con malattie neuromuscolari e le loro famiglie. Grazie alla raccolta centralizzata dei dati è possibile confrontare, armonizzare e migliorare la gestione dei casi tra i diversi centri.

### ***Quali persone sono incluse?***

Possono partecipare tutte le persone con una malattia neuromuscolare che ricevono cure in Svizzera.

### ***Quali informazioni vengono raccolte?***

Nessun esame o terapia viene svolto appositamente per questo registro. Nella banca dati documenteremo unicamente gli esami e le terapie prescritti al vostro bambino in ospedale o dal medico.

**Dati relativi alla malattia:** Nella cartella clinica di vostro figlio sono incluse informazioni sulla diagnosi, sul decorso (ad esempio la funzione motoria, cardiaca e polmonare), sui sintomi (ad esempio il dolore) e sulle terapie (ad esempio fisioterapia, operazioni chirurgiche, farmaci). Finché voi e vostro figlio sarete d'accordo, continueremo a raccogliere dati su questi temi.

**Dati amministrativi:** Raccogliamo inoltre dati amministrativi, come nome, indirizzo, indirizzo e-mail, data di nascita, numero identificativo dell'ospedale e numero AVS, nonché nomi, date di nascita e professioni dei genitori oltre al nome e l'indirizzo del medico pediatra. Questo ci consente di contattarvi nel caso in cui fosse possibile la partecipazione di vostro figlio ad uno studio, di attribuire qualsiasi nuova informazione al paziente giusto e di inviare dei questionari alle famiglie.

**Questionari:** Di tanto in tanto, vorremmo inviare a voi e a vostro figlio un questionario concernente aspetti che conoscete meglio voi del medico di vostro figlio. Le domande possono, ad esempio, riguardare la sua qualità di vita, i suoi disturbi, la frequenza delle terapie, la scuola o le preoccupazioni e i desideri della famiglia. Naturalmente potete decidere di volta in volta se volete rispondere al questionario oppure no.

**Collegamenti con altri dati o altre banche dati:** Il registro svizzero per le malattie neuromuscolari è associato a registri internazionali (TREAT-NMD: [www.treat-nmd.eu](http://www.treat-nmd.eu)). Se viene istituito un registro nazionale delle malattie rare (in fase di pianificazione), il registro svizzero per le malattie neuromuscolari vi sarà collegato. Tramite i comuni veniamo inoltre a conoscenza di eventuali cambiamenti d'indirizzo. Inoltre, il registro può utilizzare altri dati statistici esistenti, come per esempio informazioni provenienti dai registri di nascita e di morte, dalla statistica ospedaliera dell'Ufficio federale di statistica, o informazioni sui costi delle terapie da assicurazioni malattia e invalidità. Questo ci consente di approfondire molte questioni scientifiche senza dover interrogare ripetutamente i pazienti.

**Altro:** Poiché l'educazione nella prima infanzia e la scuola influenzano fortemente lo sviluppo dei bambini, desideriamo anche raccogliere dati dalle valutazioni scolastiche e dai rapporti di accertamento.

**Inviti a partecipare a studi approfonditi:** Se nei prossimi anni in Svizzera verrà condotto uno studio approfondito sulla malattia di vostro figlio, potremo invitarvi a partecipare. Per esempio, potremo invitare vostro figlio ad effettuare appositi esami. La partecipazione a tali studi è sempre volontaria.

### ***Quali benefici avranno i partecipanti?***

I pazienti i cui dati sono stati registrati possono essere identificati e informati rapidamente dell'opportunità di partecipare a uno studio farmacologico. La partecipazione a tali studi è sempre volontaria.

La partecipazione di vostro figlio al registro svizzero per le malattie neuromuscolari contribuisce a capire meglio il decorso della malattia, i sintomi e il trattamento dei pazienti con malattie neuromuscolari in Svizzera. Infatti, solo quando sono disponibili abbastanza dati è possibile migliorare i metodi di esame dei medici e la cura, le misure preventive e in generale l'assistenza medica alle persone affette da

malattie neuromuscolari in Svizzera. Inoltre, potete richiederci un estratto dei dati di vostro figlio in qualsiasi momento, per esempio nel caso cambiaste medico.

### ***A cosa servono i risultati della ricerca?***

I medici partecipanti al registro svizzero per le malattie neuromuscolari verranno informati sugli studi attuali e sui risultati della ricerca e discuteranno su come applicarli. Questo può migliorare le terapie di vostro figlio e quella di altri futuri pazienti. Pubblicheremo inoltre i risultati su riviste scientifiche per medici. Non saranno mai presenti informazioni personali e non sarà mai possibile ricondurre i risultati alle singole persone.

### ***I dati saranno trattati in maniera confidenziale?***

Tutte le informazioni vengono mantenute strettamente confidenziali in ogni momento. Solo i collaboratori del registro svizzero per le malattie neuromuscolari o i ricercatori che hanno assolutamente bisogno dei dati per svolgere il proprio lavoro potranno accedervi. I collaboratori della commissione d'etica cantonale di Berna e i responsabili cantonali e federali della protezione dei dati potranno accedervi per effettuare controlli. Tutte queste persone sottostanno all'obbligo di segretezza. Le misure di protezione dei dati sono adeguate alle più recenti esigenze. Tutti i dati sono inaccessibili a terzi. L'eliminazione dei dati non è prevista.

A scopo di ricerca verranno utilizzati solo dati codificati (senza nomi né informazioni identificative).

### ***I dati verranno condivisi?***

Estratti dei dati possono essere trasmessi in forma codificata (senza nomi né informazioni identificative) ad esempio al registro internazionale per la pianificazione di studi o per altri scopi di ricerca. La direzione del registro svizzero per le malattie neuromuscolari esaminerà ogni richiesta di utilizzo dei dati a fini di ricerca. Se il progetto di ricerca proposto soddisfa tutti i requisiti legali e persegue gli obiettivi del registro svizzero per le malattie neuromuscolari, i dati codificati (senza nomi o dettagli identificativi) potranno essere messi a disposizione di tale progetto.

Questo vale anche per gli studi internazionali. Molte domande importanti possono infatti trovare una risposta solamente tramite la cooperazione internazionale. Un buon esempio è il registro internazionale di TREAT-NMD (TREAT-NMD: [www.treat-nmd.eu](http://www.treat-nmd.eu)).

### ***Possiamo rifiutare il consenso alla partecipazione o revocarlo in seguito?***

La partecipazione al registro svizzero per le malattie neuromuscolari è volontaria ed è possibile interromperla o revocarne il consenso in qualsiasi momento senza doversi giustificare. Solo voi avete il diritto di decidere di mettere a disposizione i dati di vostro figlio. Una decisione negativa adesso o una revoca del consenso alla partecipazione in seguito non hanno alcuna conseguenza sull'assistenza medica di vostro figlio. Se non siete d'accordo, verranno registrate solo informazioni minime senza nomi e indirizzi.

### ***Obblighi***

Con la vostra partecipazione non ci sarà nessun obbligo né per voi né per vostro figlio.

### ***Rischi***

Non ci sono esami o trattamenti supplementari per questo registro.

### ***È previsto un compenso alla partecipazione?***

Non è previsto nessun compenso per la partecipazione di vostro figlio a questo progetto. Non ci sono costi né per voi, né per vostro figlio, né per la vostra cassa malati.

### ***Come viene finanziato il registro?***

Il registro svizzero per le malattie neuromuscolari è finanziato principalmente da organizzazioni dei pazienti e fondazioni private il cui obiettivo è migliorare le cure dei pazienti con malattie neuromuscolari.

Anche alle aziende farmaceutiche attive nel campo delle malattie neuromuscolari vengono regolarmente richieste donazioni senza che ricevano nulla in cambio. Inoltre, anche i medici, gli ospedali e le cliniche partecipanti danno un importante contributo con il loro lavoro.

***Ulteriori domande?***

Se desiderate ulteriori informazioni, non esitate a rivolgervi al medico curante di vostro figlio o direttamente ai collaboratori scientifici del registro:

Registro Svizzero per le Malattie Neuromuscolari  
Istituto di Medicina Sociale e Preventiva  
Università di Berna  
Mittelstrasse 43  
3012 Berna  
Telefono: 031 631 33 95  
E-Mail: [swiss-reg-nmd@ispm.unibe.ch](mailto:swiss-reg-nmd@ispm.unibe.ch)

Se desiderate rivolgervi ad un organo indipendente esterno allo studio, potete rivolgervi all'Ufficio del Farmacista cantonale, telefono 091 816 59 41, e-mail: [dss-ufc@ti.ch](mailto:dss-ufc@ti.ch)  
Tale organo non ha alcun legame con i ricercatori addetti allo studio. Il vostro caso sarà trattato in modo assolutamente confidenziale.

Medico caposervizio  
Clinica/Studio medico

Prof. Dr. med. Claudia Kühni  
Direzione Swiss-Reg-NMD  
Istituto di Medicina Sociale e Preventiva  
Università di Berna

*C. Kühni*

# Registro svizzero per le malattie neuromuscolari (Swiss-Reg-NMD)

Per semplicità in questo testo viene usata solo la forma maschile. La forma femminile è sempre sottintesa.

## Dichiarazione di consenso alla partecipazione al Swiss-Reg-NMD

- Si prega di leggere attentamente questo formulario.
- Si prega di chiedere se non capite o volete sapere qualcosa o desiderate dei chiarimenti.

Numero del progetto di ricerca (presso la commissione d'etica competente)	2018-00289
Direttrice del progetto di ricerca Istituzione responsabile	Prof. Dr. med. Claudia Kuehni Istituto di Medicina Sociale e Preventiva Università di Berna
Partecipante Nome e cognome ( <i>in stampatello maiuscolo</i> ) Data di nascita	<hr/> <hr/> <input type="checkbox"/> femmina <input type="checkbox"/> maschio

### **Attestiamo, in qualità di genitori del suddetto partecipante, che:**

- abbiamo ricevuto, letto e compreso le informazioni scritte (Versione 1.1-01.10.2020). Abbiamo ricevuto risposte soddisfacenti alle nostre domande sul registro svizzero per le malattie neuromuscolari (Swiss-Reg-NMD). Possiamo conservare le informazioni scritte.
- siamo stati informati che la partecipazione al registro Swiss-Reg-NMD e agli studi che ne derivano è volontaria.
- abbiamo avuto abbastanza tempo per decidere.
- siamo consapevoli che noi o nostro figlio abbiamo il diritto di revocare in qualsiasi momento questo consenso senza fornire spiegazioni e senza incorrere in futuro in svantaggi nel trattamento e terapie. In tal caso i dati di nostro figlio saranno anonimizzati nello Swiss-Reg-NMD.

### **Con la nostra firma accettiamo:**

- la trasmissione dei dati e della documentazione medica sulla malattia neuromuscolare di nostro figlio allo Swiss-Reg-NMD da parte di tutti i medici curanti e dei loro collaboratori negli studi medici e negli ospedali.
- la registrazione dei dati nello Swiss-Reg-NMD e il loro utilizzo per gli scopi di ricerca descritti.
- la trasmissione dei dati a terzi a scopo di ricerca, anche all'estero e in particolare al registro internazionale di TREAT-NMD. I dati sono trasmessi unicamente in forma codificata (senza nomi).
- la conservazione a tempo indefinito dei dati e della documentazione medica di nostro figlio a scopo di ricerca.
- il completamento dei dati di nostro figlio e dei genitori da altre fonti (registri sanitari, dati dell'Ufficio federale di statistica, assicurazione per l'invalidità, registri anagrafici, rapporti scolastici, rapporti di accertamenti).

- che Swiss-Reg-NMD possa contattare noi o nostro figlio per raccogliere dati tramite un questionario o un colloquio sullo stato di salute attuale o per invitarci a partecipare a un studio farmacologico o ad un altro studio approfondito. Siamo liberi di decidere se partecipare o meno ad ogni richiesta.
- che il medico di famiglia, gli altri medici curanti e i terapeuti possano essere contattati per richieste di informazioni.
- la verifica dei dati non codificati di nostro figlio a scopo di controllo da parte degli addetti alla direzione del progetto di studio e da parte della commissione d'etica competente per questo progetto, nel più stretto rispetto della confidenzialità.
- la registrazione di nomi, date di nascita, indirizzi e professione dei genitori.
- che nostro figlio abbia approvato la partecipazione e/o che non abbia dimostrato rimostranze contro la partecipazione.

Per bambini e giovani minori di 18 anni

Luogo e data	Nome e cognome della madre <hr/> Firma
Luogo e data	Nome e cognome del padre <hr/> Firma

Se possibile, entrambi i genitori dovrebbero firmare. Una firma è però sufficiente per la registrazione.

**Attestazione del medico:** Con la presente attesto di aver spiegato al partecipante e ai suoi detentori della tutela legale la natura, il significato e la portata dello studio. Dichiaro che adempirò a tutti gli obblighi previsti da questo studio in conformità con la legge applicabile. Qualora, in qualsiasi momento, venissi a conoscenza di aspetti che possano influenzare la volontà di partecipazione allo studio da parte del partecipante, informerò prontamente il partecipante e i suoi detentori di tutela legale.

Luogo e data	Nome e cognome del medico consulente <hr/> Firma
--------------	---