

INFORMATIVA PER LA PARTECIPAZIONE AL
REGISTRO NAZIONALE DELLA SINDROME DI DRAVET E ALTRE SINDROMI CORRELATE A MUTAZIONI DEI
GENI *SCN1A* e *PCDH19*

PER IL GENITORE/TUTORE/RAPPRESENTANTE LEGALE

Versione 5.3 del 25/02/2025

Gentile Signora/Signore/Tutore/Rappresentante,

Le Sindromi causate da mutazioni dei geni *SCN1A* e *PCDH19* comprendono uno spettro di condizioni con gravità variabile in cui i pazienti presentano tutte o solo alcune delle caratteristiche cliniche descritte nella Sindrome di Dravet.

Per migliorare le conoscenze mediche è fondamentale raccogliere informazioni dettagliate e sistematiche dal maggior numero di pazienti possibile all'interno di database (conosciuti anche come "registri di pazienti"). Un "registro di pazienti" è un sistema organizzato che raccoglie dati uniformi (clinici e altro) per identificare risultati specifici per una popolazione definita da una particolare malattia, condizione o esposizione. Registri di pazienti ben progettati ed eseguiti forniscono una visione del mondo reale della pratica clinica, degli esiti dei pazienti, della sicurezza e dell'efficacia clinica e possono servire ad una serie di scopi decisionali e di sviluppo di evidenze.

Lo sviluppo di questo Registro: "Registro Nazionale della Sindrome di Dravet e altre Sindromi correlate a mutazioni dei geni *SCN1A* e *PCDH19*" denominato "RESIDRAS", è stato promosso nel 2010 dall'Associazione Dravet Italia Onlus (<https://www.dravet.it>) e da un Comitato Medico Scientifico costituito da esperti dei maggiori ospedali italiani con l'interesse di curare al meglio i pazienti.

Il Registro opera secondo principi, regole e procedure definite in uno specifico Regolamento consultabile al link <https://www.dravet-registry.com/>.

1. Qual è lo scopo del Registro? Quali sono le finalità?

Lo scopo del Registro è sia scientifico che regolatorio.

Per scopo scientifico si intende l'acquisizione di informazioni epidemiologiche, cliniche e genetiche da fornire alla comunità scientifica, alle autorità sanitarie, ai pazienti e alle loro famiglie, a supporto di una più adeguata programmazione dei percorsi diagnostici - terapeutici - assistenziali.

Per scopi regolatori si intende la possibilità di utilizzare i dati dei registri per l'approfondimento del profilo di sicurezza di farmaci o dispositivi medici allorché aziende specifiche ne facciano richiesta all'Associazione Dravet Italia Onlus.

Gli obiettivi del Registro sono pertanto diversi e implementabili nel tempo, ad esempio:

a) Definire la storia naturale di malattia;

b) Caratterizzare la variabilità clinica in base ad analisi di correlazione genotipo-fenotipo;

- c) Dati epidemiologici tra cui incidenza e prevalenza delle condizioni in studio e delle possibili complicanze, tra cui il rischio di Sudden Unexpected Death in Epilepsy (SUDEP);
- d) Definire il profilo di efficacia e sicurezza nel lungo termine di trattamenti farmacologici e non, ed i relativi fattori predittivi di efficacia e rischio di affetti avversi (anche tramite PASS post authorisation safety study - studio di sicurezza post-autorizzazione);
- e) Studiare i fattori genetici che possono influenzare la prognosi;
- f) Identificare parametri clinici e/o ricercare biomarcatori utili ai fini della valutazione dell'efficacia di qualunque strategia/molecola terapeutica si renderà disponibile per la cura/miglioramento dei sintomi;
- g) Favorire progetti di ricerca a livello nazionale ed internazionale;
- h) Analisi e valutazione dell'impatto della malattia sulla qualità di vita dei pazienti e considerazioni di farmaco-economia in termini di costi diretti e indiretti.

2. Chi partecipa al Registro?

Al registro RESIDRAS partecipano tutti i centri italiani cui afferiscono pazienti con Sindrome di Dravet o sindromi correlate a mutazioni dei geni *SCN1A* e/o *PCDH19*. I centri che ricevono un parere favorevole dal proprio Comitato Etico di riferimento avranno accesso alla piattaforma per l'inserimento dei dati personali dei pazienti.

3. Cosa serve per partecipare al Registro? Quali sono le tipologie di dati trattati?

Per partecipare è necessario l'esplicito consenso del paziente e/o di chi ne esercita la potestà genitoriale o la tutela legale, alla partecipazione al Registro e al trattamento dei dati (identificativi, sanitari, genetici), in accordo al regolamento europeo (General Data Protection Regulation, GDPR), secondo le specifiche esigenze nazionali e locali e che verrà richiesto con specifico e distinto consenso.

In caso di paziente minore, al compimento del diciottesimo anno di età il paziente potrà revocare o modificare il proprio consenso alla partecipazione al Registro.

Qualora lei decidesse di partecipare al Registro, le sarà chiesto di fornire informazioni mediche sue e del soggetto rappresentato sulla malattia e sul processo diagnostico e terapeutico, personalmente o tramite il medico/pediatra di libera scelta. I dati inseriti nel Registro riguardano la malattia fin dal suo esordio e in particolare: la tipologia e la frequenza delle crisi epilettiche, i farmaci che sono stati assunti per controllarle, le caratteristiche elettroencefalografiche, i parametri ecocardiografici ed auxologici, gli esami diagnostici effettuati con particolare riguardo a quelli genetici, lo sviluppo neurologico, cognitivo e comportamentale.

Questi dati sono in possesso dei centri clinici presso cui il paziente è in cura, all'interno delle cartelle cliniche. Se Lei acconsentirà, una copia dei dati clinici e demografici, la data di nascita potranno essere inviati all'infrastruttura del fornitore individuato dal Titolare, archiviati in formato digitale e utilizzati per la realizzazione delle finalità del Registro come descritte al punto 1.

4. Quali sono i benefici se accetto di condividere i dati personali nel Registro?

La partecipazione e la condivisione di dati di salute è volontaria e non comporta per lei e per il minore/suo/a/figlio/a alcun beneficio diretto di tipo medico o finanziario. Tuttavia in alcuni casi le analisi condotte sui dati potranno aiutare non solo pazienti futuri ma anche potenzialmente i partecipanti al registro nella misura in cui i medici hanno più elementi per comprendere la malattia in sé e i trattamenti correlati.

Se dalla ricerca effettuata a partire dai dati del registro emergessero informazioni utili per un migliore intervento terapeutico, ne sarà prontamente informato affinché possa prendere le opportune decisioni. Inoltre, i partecipanti potranno essere informati direttamente tramite i centri o attraverso il sito internet del Registro e/o dell'Associazione Dravet Italia Onlus sulle opportunità di partecipazione ad altri tipi di ricerca (ad esempio studi clinici), sui progressi della medicina e ricevere altre notizie provenienti dal Registro.

Per Vostro/a figlio/a/il soggetto: Non ci sono benefici diretti immediati derivanti dalla partecipazione al Registro; tuttavia, la conoscenza dell'entità del problema a livello nazionale e il poter valutare complessivamente le caratteristiche cliniche, diagnostiche e terapeutiche dei singoli eventi potrebbero condurre al miglioramento degli attuali protocolli diagnostico-terapeutici oltre ad approfondire le conoscenze scientifiche sull'epilessia e sul suo trattamento.

Tuttavia, essere inserito fin dal momento della diagnosi dell'evento in un percorso diagnostico-terapeutico e di follow up comune a tutti i centri italiani partecipanti al Registro, permetterebbe una migliore definizione della diagnosi e di avvalersi immediatamente delle eventuali novità derivanti dai progressi della ricerca in questo settore.

Per la comunità: poter inserire nel Registro i dati clinici, farmacologici e genetici permetterà di valutare l'incidenza della Sindrome di Dravet e altre Sindromi correlate a mutazioni dei geni *SCN1A* e *PCDH19* in Italia e, se questa confermerà l'ipotesi presente nelle pubblicazioni scientifiche internazionali che tale condizione clinica è attualmente molto sottostimata, darà più forza per poter chiedere al governo ulteriori fondi per la ricerca, per la riabilitazione, per l'assistenza e l'educazione sanitaria ai pazienti e alle famiglie.

5. Quali sono i rischi derivanti dalla partecipazione al Registro?

La partecipazione al Registro non influirà in alcun modo sulla cura di vostro figlio/a/il soggetto, non comporterà alcun prolungamento del ricovero, né l'esecuzione di esami, prelievi aggiuntivi o la somministrazione di farmaci sperimentali, durante il ricovero o successivamente.

Qualora venissero identificati nella letteratura scientifica nuovi fattori di rischio (es. genetici) e/o novità diagnostiche/terapeutiche per la patologia in oggetto ne sarete informati.

6. Informazioni sui risultati

Sarà cura del registro offrire aggiornamenti regolari sui propri risultati sul sito www.dravet-registry.com

7. Ulteriori informazioni

Non sono previsti costi aggiuntivi a Vostro carico derivanti dalla partecipazione del minore/persona rappresentata/paziente al Registro e non riceverete alcun compenso economico.

Per ulteriori informazioni e comunicazioni potrà contattare il personale del Centro clinico ospedaliero che sarà a sua disposizione:

Dott./Prof.	Prof.ssa Francesca Darra
Telefono	045 812 7869
E-mail	francesca.darra@univr.it

Nome per esteso del medico

che ha consegnato il modulo informativo

____/____/____

Data

Ora

Firma

MODULO DI CONSENSO INFORMATO PER LA PARTECIPAZIONE AL REGISTRO RESIDRAS

Versione 5.3 del 25/02/2025

Il/I sottoscritto/i

Nato/a a _____ il _____ in
qualità di

☐ interessato

☐ genitore/i di _____

☐ rappresentante legale di _____

Il/I sottoscritto/i

Nato/a a _____ il _____ in
qualità di

☐ interessato

☐ genitore/i di _____

☐ rappresentante legale di _____

Firmando questo modulo dichiaro/iamo di essere consapevole/i che:

1. la mia/nostra partecipazione al Registro è volontaria e posso/possiamo cambiare idea e ritirarmi/ci in qualsiasi momento.
2. il mio/nostro medico curante fornirà informazioni al Registro dalla mia/nostra cartella clinica.
3. la condivisione dei miei dati pseudonimizzati e/o anonimizzati per gli scopi e con le modalità indicate nell'informativa fornitami con il presente documento come meglio specificato nell'allegato "Informativa Privacy"

Autorizzo:

- la partecipazione al Registro

SI	NO
----	----

- il medico curante ad inviarmi informazioni relative a qualsiasi risultato che possa influenzare la mia/nostra salute

SI	NO
----	----

- il mio medico curante ad essere contattato per trial clinici/ricerche con materiale biologico.

SI	NO
----	----

Ho compreso il contenuto di questo documento, voglio partecipare a questo Registro e mi sarà data una copia di tale consenso.

Data, _____

Firma _____
(interessato – genitore – tutore/rappresentante legale)

Firma _____
(interessato – genitore – tutore/rappresentante legale)

Firma _____
(medico curante)