

MODULO INFORMATIVO PER PAZIENTI DI ETÀ COMPRESA TRA 7 E 13 ANNI
(Versione 5 del 29/01/2024)

REGISTRO RESIDRAS: REGISTRO NAZIONALE DELLA SINDROME DI DRAVET E ALTRE SINDROMI CORRELATE A MUTAZIONI DEI GENI *SCN1A* E *PCDH19*

Introduzione al Progetto

Il DNA costituisce la fonte di informazioni che determinano le caratteristiche di ogni persona, e che viene ereditato per metà dal padre e metà dalla madre. Immagina che il DNA sia come un trenino costituito da numerosi mattoncini che corrispondono ai tuoi geni.

Le malattie (sindromi) causate da variazioni dei geni (*SCN1A* e *PCDH19*) hanno gravità variabile e i pazienti presentano tutte o solo alcune delle caratteristiche descritte nella malattia nominata Sindrome di Dravet.

La sindrome di Dravet è una forma di epilessia che inizia nei primi mesi di vita. I bambini hanno delle crisi epilettiche (come scosse o tremori del corpo) e i medici ricercatori hanno trovato che spesso è presente un'anomalia "difetto" nel gene.

Perché facciamo questo progetto?

Il progetto consiste in un Registro che raccoglie i tuoi dati e li analizza.

La ricerca medica mira a migliorare la conoscenza sulle malattie o sui farmaci che le curano.

Lo scopo di questo Registro è quello di raccogliere tutti insieme più informazioni (dall'andamento clinico delle crisi e dell'esito degli esami - per esempio l'elettroencefalogramma, le visite mediche e le valutazioni neuropsicologiche) per unire un insieme di Dati (database) in un Computer.

Questo insieme di dati è importante per migliorare la conoscenza della malattia.

Così i medici raccolgono tutte le informazioni tue e di tutti i bambini come te, per capire meglio la Sindrome di Dravet e le altre sindromi con questi geni variati *SCN1A* e *PCDH19*.

Sei stato invitato a prendere parte a questo Registro perché sei attualmente in cura presso questo Centro clinico ospedaliero ed il tuo medico ritiene che questo insieme di dati sia importante per migliorare la conoscenza della malattia.

Così i medici raccolgono tutte le informazioni tue e di tutti i bambini come te, per capire meglio la Sindrome di Dravet e le altre sindromi con questi geni variati *SCN1A* e *PCDH19*.



DNA - GENE

SCN1A - PCDH19

CRISI EPILETTICHE

Chi partecipa con me?

Parteciperanno al Registro altri bambini che come te soffrono di malattie (sindromi) causate da variazioni dei geni *SCN1A* o *PCDH19* o da Sindrome di Dravet.



Che succede se partecipo?

Sarai visitato dal tuo medico che durante la visita ti farà domande sulla tua salute dal momento in cui sei stato visitato l'ultima volta considerando l'andamento clinico delle crisi, la risposta delle medicine, e l'esito degli esami (per esempio l'elettroencefalogramma, le visite mediche e le valutazioni neuropsicologiche) che vanno a realizzare un insieme di dati (database) in un Computer.

Le informazioni che ci hai dato assieme ai tuoi genitori/rappresentati legali verranno inserite nel data base del Registro. Nessuno saprà che fai parte del Registro. Se tu o i tuoi genitori/rappresentati legali volete, verrà comunicato al tuo medico di famiglia che

partecipi.

Non ti saranno fatti prelievi del sangue.

Il medico non ti darà altre medicine o non ti sottoporrà ad altri esami per partecipare al Registro.

Potresti essere ricontattato in futuro per partecipare a studi simili che hanno lo scopo di capire meglio le cause e le difficoltà associate alla Sindrome di Dravet.

Quanto dura il progetto?

Il Registro prevede follow-up annuali e sarà a tempo indeterminato.

Cosa accadrà e alle mie informazioni, una volta raccolte?

L'accesso al Database è riservato ai soli medici autorizzati e facenti partecipanti al progetto RESIDRAS.

Se tu accetterai di partecipare, dovrai firmare questo modulo informativo e il tuo medico di riferimento inserirà i tuoi dati nel Database.

I dati sono: dati anagrafici legati alla tua nascita, dati legati alla tua malattia e alle cure che i medici ti hanno dato.



Quali sono i benefici?

Non ci sono benefici diretti immediati derivanti dalla partecipazione al Database; tuttavia, una miglior conoscenza della malattia potrà permetterci di migliorare attuali protocolli diagnostico-terapeutici oltre ad approfondire le conoscenze scientifiche sull'epilessia e sul suo trattamento.

Tuttavia, essere inseriti fin dal momento della diagnosi di malattia in un percorso diagnostico-terapeutico e di aggiornamento (follow up) comune a tutti i Centri Italiani partecipanti al Database, permetterà una migliore definizione della diagnosi e di avvalersi immediatamente delle eventuali novità derivanti dai progressi della ricerca in questo settore.

Se desideri altre informazioni in merito al Registro puoi contattare il medico del Centro clinico ospedaliero che ti segue, assieme ai tuoi genitori/rappresentati legali.



Quali sono i rischi?

La partecipazione al Database (programma di raccolta dati) non influirà in alcun modo sulla tua cura, non comporterà alcun prolungamento degli eventuali ricoveri né un senso per pazienti di età compresa tra 7 e 13 anni

ale della Sindrome di Dravet e altre Sindromi correlate a mutazioni dei geni *SCN1A* e *PCDH19*"

maggior numero di visite di controllo, né ancora l'esecuzione di esami e/o 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.

Devo fornire il mio consenso per partecipare al registro?

Una volta che avrai letto questo modulo e avrai ricevuto risposta alle tue domande, ti sarà chiesto di decidere se desideri partecipare al registro. Se vorrai partecipare, dovrai firmare il **consenso informato** allegato al presente modulo informativo e il tuo medico di riferimento inserirà i tuoi dati nel Database.

L'informativa per la partecipazione al Registro ed il trattamento dei dati con il relativo consenso, una volta firmati verranno inseriti e rimarranno nella tua cartella clinica.

Se decidi di non partecipare al registro, o in caso dovessi cambiare idea in seguito, non succederà niente, continuerai a ricevere le cure a te necessarie presso questo ospedale.

Sarà rispettata la segretezza e nessuna informazione legata all'identità dei singoli pazienti sarà rilasciata, né pubblicata senza tuo chiaro consenso, eccetto per i casi imposti dalla legge. Quest'obbligo legale del medico riguarda alcune circostanze particolari, come il sospetto di maltrattamento, il riscontro di malattie infettive con obbligo di notifica, per le quali viene imposto di informare l'autorità competente.

Al fine di mantenere aggiornati i tuoi dati, sarai contattato telefonicamente una volta all'anno dal Centro che ti ha in carico. Ogni aggiornamento sarà chiaramente volontario e potrà essere interrotto in qualsiasi momento. Non sei obbligato a partecipare.



E se dovessi avere delle domande?

Se hai delle domande puoi farle al dottore _____ durante il colloquio e potrai anche contattarlo al telefono/email al numero/email _____ : ti ascolterà e ti spiegherà tutto quello che desideri.

Data _____ ora _____ di consegna

Firma del medico che ha consegnato il modulo informativo

DICHIARAZIONE DI ASSENSO PER PAZIENTI DI ETÀ COMPRESA TRA 7 E 13 ANNI
(Versione 5 del 29/01/2024)

Il modulo informativo mi è stato consegnato il (data) _____ alle ore _____

Ho capito tutto quello che il medico mi ha spiegato. Il Dottore ha ascoltato tutte le mie domande ed ha saputo rispondermi.

Se in futuro avrò bisogno di qualcos'altro i medici saranno a mia disposizione.

Data e ora

Scrivi il tuo nome in stampatello qui se desideri partecipare al Registro

Data/ora

Firma del paziente. Scrivi il tuo nome in stampatello
qui se desideri partecipare al Registro

Data/ora

Firma del medico che ha informato il paziente