

MODULO INFORMATIVO PER PAZIENTI DI ETÀ COMPRESA TRA I 14 E I 17 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*

Caro/a _____,

potresti essere idoneo a partecipare ad un Registro e questo modulo ti fornirà informazioni riguardanti gli scopi, i rischi e i possibili benefici. Se qualche aspetto di questo modulo non ti risultasse chiaro, puoi porre domande ai medici del Centro che ti ha in carico. Prenditi tutto il tempo necessario. Non sei obbligato a partecipare. Se accetti, potrai decidere di ritirare la tua partecipazione in qualsiasi momento. Una volta che avrai letto questo modulo e avrai ricevuto risposta alle tue eventuali domande, ti sarà chiesto di decidere se desideri partecipare al Registro. Se vorrai partecipare, dovrai firmare il modulo di cui ti sarà data una copia.

Introduzione al Progetto

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.

L'Associazione Dravet Italia Onlus (<http://dravet.it>), fondata a Verona nel 2010 con lo scopo di sostenere la ricerca scientifica sulla Sindrome di Dravet e avvalendosi dell'opera di un Comitato Medico Scientifico ha promosso la creazione di un "Registro Nazionale della Sindrome di Dravet e altre Sindromi correlate a mutazioni dei geni *SCN1A* e *PCDH19*".

Una Banca Dati come il Registro rappresenta uno strumento fondamentale per l'acquisizione di informazioni epidemiologiche, cliniche e genetiche da utilizzare per migliorare la conoscenza di questa patologia a supporto di una più adeguata programmazione di percorsi assistenziali.

Sei stato/a invitato/a a partecipare a questo Registro in quanto affetto da Sindrome di Dravet o altra patologia correlata a mutazione dei geni *SCN1A* e/o *PCDH19*.

Quante persone parteciperanno?

Parteciperanno pazienti come te affetti da Sindrome di Dravet o altra patologia correlata a mutazione dei geni *SCN1A* e/o *PCDH19*.

Cosa comporta la partecipazione al Registro?

Nel Database verranno inseriti i dati clinici già disponibili raccolti durante le precedenti visite di controllo e quelli raccolti direttamente nel corso delle visite a cui tu ti sottoporrai, o tramite intervista telefonica ogni 12 mesi. Il medico di riferimento sarà libero di decidere la frequenza dei controlli sulla base dello stato di salute e della buona pratica clinica.

A quali indagini sarò sottoposto?

L'indagine è di tipo osservazionale, nel senso che non va a modificare in alcun modo le cure e gli esami che il medico riterrà di attuare.

I dati inseriti nel Database riguardano la malattia fin dal suo esordio e sono in particolare quelli inerenti la tipologia e la frequenza delle crisi epilettiche, i farmaci che sono stati assunti per controllarle e la loro efficacia e tollerabilità, le caratteristiche elettroencefalografiche, gli esami diagnostici effettuati con particolare riguardo a quelli genetici, lo sviluppo neurologico, cognitivo, comportamentale, e la crescita corporea.

Potrai essere eventualmente ricontattato/a in futuro per la partecipazione ad ulteriori studi affini mirati ad ottenere una migliore comprensione dei meccanismi di base della Sindrome di Dravet e della variabilità della risposta alla terapia.

Quanto durerà il progetto?

Al fine di mantenere aggiornati i tuoi dati, sarai contattato telefonicamente dal Centro che ti ha in carico. Ogni follow-up annuale sarà chiaramente volontario e potrà essere interrotto in qualsiasi momento. Tu potrai decidere di ritirare il consenso e interrompere il trattamento, in qualsiasi momento, senza dover fornire giustificazioni a meno che la decisione non derivi dalla comparsa di disturbi o effetti indesiderati o non previsti, nel qual caso dovrai fornire al medico tutte le informazioni del caso. La tua decisione non avrà ripercussioni sull'assistenza e sulle cure che dovrai ricevere in futuro. I medici continueranno a seguirti con la migliore assistenza sanitaria possibile. Qualora decidessi di ritirare il consenso ti chiediamo di informare il medico e di acconsentire alla valutazione finale.

La tua decisione non avrà ripercussioni sull'assistenza e sulle cure che dovrai ricevere in futuro. I medici continueranno a seguirti con la migliore assistenza sanitaria possibile.

Previa tua autorizzazione, il tuo medico di fiducia sarà informato con apposita lettera della tua partecipazione e potrai anche contattare il medico del Centro che ti ha in carico per qualsiasi informazione,

Sono previsti benefici derivanti dalla mia partecipazione al Registro?

Per te: Non ci sono benefici diretti immediati derivanti dalla partecipazione al Database; 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 inseriti fin dal momento della diagnosi di malattia in un percorso diagnostico-terapeutico e di 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.

Per la comunità: poter inserire nel Database 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.

La tua partecipazione al Registro non comporterà per te alcun aggravio di spesa. Non saranno richieste visite ed esami supplementari da quelle della normale pratica.

Quali sono i rischi?

La partecipazione al Database non influirà in alcun modo sulla tua cura, non comporterà alcun prolungamento degli eventuali ricoveri né un 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 sarai informato.

Che cosa succede se decido di non prendere parte o di ritirarmi dal Registro?

La tua partecipazione è volontaria.

Tu potrai decidere di ritirare il consenso e, in qualsiasi momento, senza dover fornire giustificazioni. La tua decisione non avrà ripercussioni sull'assistenza e sulle cure che dovrai ricevere in futuro. I medici continueranno a seguirti con la migliore assistenza sanitaria possibile. Qualora decidessi di ritirare il consenso ti chiediamo di informare il medico del Centro che ti ha in carico.

Cosa accadrà alle informazioni che sono state raccolte?

L'accesso al Database è riservato ai soli medici autorizzati.

Se tu accetterai di partecipare, dovrai firmare il **consenso informato** allegato al presente modulo informativo e il vostro medico di riferimento inserirà nel Database i dati relativi a: dati anagrafici, informazioni relative alla tua storia clinica, epilettologica, farmacologica e alle indagini genetiche effettuate, esordio delle crisi e terapia in atto al momento della visita, follow-up neurologico, eventi avversi ai farmaci, anamnesi personale e familiare e altri parametri medici ritenuti necessari ai fini del Registro.

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.

In caso di cambiamenti alla normativa e/o nella raccolta dati, ti sarà inviata opportuna comunicazione affinché possa valutare un eventuale ritiro del tuo consenso alla partecipazione.

Il titolare del trattamento dei dati è l'Associazione Dravet Italia Onlus, che ha titolo per incaricare un responsabile esterno dei dati ex articolo 28 GDPR della gestione informatizzata del Database. Ogni centro clinico è responsabile esterno ex articolo 28 GDPR per l'acquisizione, la comunicazione dei dati e la raccolta dei consensi per la partecipazione dei pazienti al Registro; oltre ad essere titolare del trattamento per le finalità sanitarie di cura, diagnosi e prevenzione.

Il titolare del trattamento potrà nominare, per le finalità sopra richiamate, ulteriori responsabili del trattamento ai sensi dell'art. 28 GDPR, un elenco sempre aggiornato dei responsabili e/o dei soggetti autorizzati potrà essere richiesto scrivendo all'Associazione Dravet Italia Onlus.

Sarà rispettata la segretezza e nessuna informazione legata all'identità dei singoli pazienti sarà rilasciata, né pubblicata senza esplicito consenso, eccetto per i casi imposti dalla legge. Quest'obbligo legale del medico

Riconosciuta come personalità giuridica con provvedimento della Giunta Regionale del Veneto del 09.12.2015 n° 815.

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.

Informazioni sui risultati del Registro

Eventuali richieste di dati da parte di comunità scientifiche, enti, aziende, ecc..., andranno espressamente comunicate al Comitato di Coordinamento del Registro esplicitando le motivazioni della richiesta, le finalità e l'uso che si intende fare dei dati richiesti.

I dati raccolti nel registro saranno pertanto accessibili, secondo le leggi vigenti in materia di privacy a chi ne formulerà richiesta finalizzata a progetti di approfondimento sanitario o scientifico adeguatamente documentati nei quali il Comitato di Coordinamento del Registro riterrà di ravvisare finalità con tangibile beneficio sulle conoscenze e sul trattamento della malattia.

Ulteriori informazioni

Non sono previsti costi aggiuntivi a tuo carico derivanti dalla partecipazione al Registro. Non riceverai alcun compenso economico per la partecipazione al Registro. Il Registro non prevede rimborsi o indennità per i partecipanti.

Il protocollo del Registro che ti è stato proposto è stato redatto in conformità alle Norme di Buona Pratica Clinica e alla Dichiarazione di Helsinki, ed è stato approvato dal Comitato Etico Pediatrico della Regione Toscana.

Per ulteriori informazioni e comunicazioni potrai contattare il personale del Centro che ti ha in carico che sarà a tua disposizione: (elencare i nominativi e i contatti)

Dott./Prof.	
Telefono	
E-mail	

Nome per esteso del medico
che ha consegnato il modulo informativo

____/____/____
Data

Ora

Firma

DICHIARAZIONE DI ASSENSO
PER PAZIENTI DI ETÀ COMPRESA TRA I 14 ANNI E IL COMPIIMENTO DEI 17 ANNI

Versione 5 del 29/01/2024

Io sottoscritto (nome e cognome) _____
dichiaro di aver ricevuto dal Dr./Professor _____ esaurienti spiegazioni in merito alla richiesta di partecipazione al Registro in oggetto, secondo quanto riportato nel modulo informativo allegato, del quale mi è stata consegnata una copia in data _____ alle ore _____.

Dichiaro che mi sono stati chiaramente spiegati la natura, lo scopo, i benefici attesi, i rischi e gli inconvenienti possibili (la partecipazione al database non influirà in alcun modo sulla mia cura, che non comporterà alcun prolungamento del ricovero, né l'esecuzione di esami, prelievi aggiuntivi o la somministrazione di farmaci sperimentali, durante il ricovero o successivamente; non ci sono benefici diretti immediati derivanti dalla partecipazione al database; la migliore conoscenza della malattia potrebbe condurre al miglioramento degli attuali protocolli diagnostico-terapeutici).

Dichiaro di aver potuto fare tutte le domande che ho ritenuto necessarie e di aver ricevuto risposte soddisfacenti, come pure di aver avuto la possibilità di informarmi in merito ai particolari del Registro con persona di mia fiducia.

Accetto dunque liberamente di partecipare al Registro "Registro Nazionale della Sindrome di Dravet e altre Sindromi correlate a mutazioni dei geni *SCN1A* e *PCDH19*", avendo compreso completamente il significato della richiesta e i rischi e benefici che possono derivare da questa partecipazione.

Accetto

Non accetto

inoltre di essere eventualmente ricontattato/a in futuro per la partecipazione a studi affini alla ricerca attuale.

//____ Data	_____ Ora	_____ Firma del paziente
//____ Data	_____ Ora	_____ Firma del medico che ha informato il paziente e registrato il suo consenso