



## Registro Globale per Distrofie relative al COL-6

### INFORMAZIONI PER I GENITORI

**Ricercatore a capo del progetto:** Volker Straub, professore di medicina presso l'Università di Newcastle, Regno Unito.

Qualora abbiate delle domande riguardo al registro, è possibile contattare il medico curante di vostro figlio oppure la curatrice del registro Alison Blain, collaboratrice scientifica presso l'Università di Newcastle (informazioni di contatto riportate più avanti).

*Prima che acconsentiate a registrare vostro figlio al Registro Globale per Distrofie relative al COL-6 è importante che siate a conoscenza di cosa questo comporti e di come le informazioni da voi fornite verranno utilizzate. Questa scheda informativa contiene le risposte alle domande che potreste avere. Alla fine del documento troverete una casella di spunta da contrassegnare per confermare la vostra presa visione delle informazioni qui riportate. Nel caso abbiate ulteriori domande una volta letto il documento, vi invitiamo a contattarci prima di proseguire.*

### **Cos'è un registro dei pazienti e perché vogliamo crearne uno?**

Grazie ai progressi in campo scientifico avvenuti negli ultimi anni si sono potuti osservare cambiamenti sostanziali nel trattamento di vari disordini. Sono state sviluppate nuove strategie terapeutiche e per alcuni di questi trattamenti sono già stati introdotti studi su larga scala che coinvolgono pazienti provenienti da più paesi.

Un grande numero di nuove strategie terapeutiche per disordini neuromuscolari coinvolge nello specifico particolari difetti genetici. Durante la preparazione di una ricerca scientifica o uno studio clinico è importante che i pazienti idonei per tale ricerca possano essere trovati e contattati in breve tempo. Il modo migliore per far sì che ciò accada è assicurarsi che i dettagli dei pazienti siano collegati ad una stessa banca dati o "registro" che contenga tutti i dati di cui i ricercatori possano avere bisogno, tra cui i difetti genetici dei singoli pazienti e altre informazioni chiave riguardo al disturbo di cui soffrono.

L'Università di Newcastle ha creato un registro internazionale per distrofie associate al COL-6. Ciò significa che tutti i pazienti registrati verranno contattati se il loro profilo risulta soddisfare i requisiti per una specifica ricerca o studio clinico. Inoltre, il registro sarà d'aiuto ai ricercatori nel rispondere a varie domande, come ad esempio quanto comuni internazionalmente siano i disordini associati al COL-6. Il registro svolgerà anche una funzione di sostegno verso altre attività, volte a migliorare la cura del paziente e stabilire buoni standard di cura a livello internazionale. Il team incaricato del registro ha sede al John Walton Muscular Dystrophy Research Centre a Newcastle upon Tyne, Regno Unito, e fa parte della rete globale di registri di alleanza TREAT-NMD (<http://www.treat-nmd.eu/>).

Ci impegniamo a contattarvi qualora vi siano cambiamenti significativi al team e riguardo alla gestione del registro.

### Chi finanzia il registro?

Il progetto è sovvenzionato da Muscular Dystrophy UK (MDUK), che in collaborazione con l'alleanza Collagen IV (letteralmente Collagene VI), ha finanziato il progetto per 3 anni. Ci auguriamo tuttavia di poter mantenere il registro attivo permanentemente con l'arrivo di nuovi finanziamenti. Né Straub né altri membri del team dirigente del registro riceveranno ulteriori pagamenti con l'aggiunta dei dati di vostro figlio al registro.

### Di chi sono i dati raccolti in questo registro?

Il Registro Globale per Distrofie relative al COL-6 raccoglie informazioni su pazienti affetti da Distrofia muscolare congenita di Ullrich (UCMD), miopia di Bethlem (BM) e forme intermedie di queste, causate da una mutazione nei geni del Collagen 6. Il Registro è stato progettato principalmente per registrare pazienti che potrebbero essere idonei a partecipare a futuri studi di ricerca o sperimentazioni cliniche di nuove terapie e per aiutare i ricercatori a trovare il modo migliore per trattare pazienti affetti da UCMD/BM e altre malattie relative al COL-6. Questo registro si rivolge a pazienti attualmente affetti da queste patologie così come a pazienti defunti con una diagnosi confermata geneticamente.

### Che cosa dovrà fare mio figlio?

Se acconsentite affinché vostro figlio partecipi al progetto vi invitiamo a prendere visione delle informazioni riportate in questo documento e spuntare la casella alla fine di questo. Vi verrà richiesto in seguito di compilare un modulo di consenso per confermare la data autorizzazione per la partecipazione di vostro figlio. Se vostro figlio ha tra gli 11 e i 15 anni dovrà inoltre compilare un modulo di consenso informato per minori (una volta compiuti 16 anni dovrà riempire un normale modulo di consenso, ma vi contatteremo noi quando ve ne sarà la necessità).

Vi verrà richiesto in quanto genitore di completare un questionario di registrazione online, nel quale vi verranno richiesti alcuni dati personali di vostro figlio e delle informazioni sulla sua situazione clinica. **Siccome gli effetti di distrofie relative al COL-6 possono variare da individuo a individuo, le domande mirano a coprire una grande varietà di sintomi di cui vostro figlio potrebbe essere affetto. Sebbene sia opportuno notare che vostro figlio potrebbe non soffrire mai di alcuni dei sintomi descritti, comprendiamo che rispondere a certe domande potrebbe risultare difficile per voi. Sentitevi liberi di fare una pausa o di interrompere il completamento del questionario qualora ne sentiate il bisogno.**

Il questionario vi richiederà inoltre di fornire il contatto del medico specialista per disturbi neuromuscolari di vostro figlio, così da poter permettere al curatore del registro di contattarlo per completare la parte tecnica del questionario e per verificare i dati immessi nel database. Se vostro figlio ha effettuato una risonanza magnetica muscolare come parte della sua normale assistenza medica, vi verrà domandato se date il vostro consenso affinché il medico curante invii in forma anonima i dati da loro scannerizzati al deposito per scannerizzazioni MYO-MRI. I dati delle risonanze magnetiche verranno identificati dalla banca dati usando il codice univoco del registro.

Le informazioni fornite da voi e dal medico curante di vostro figlio verranno inserite in un registro internazionale supervisionato dal comitato direttivo del registro. Per maggiori informazioni sugli

attuali membri del comitato direttivo e sul loro ruolo di quest'ultimo visitate:  
<https://collagen6.org/steering-committee/>

### **Come aggiorno i dati di mio figlio nel caso di cambiamenti?**

È importante che il registro venga aggiornato regolarmente, in modo da essere certi che i dati contenuti siano corretti. Per fare ciò, vi invieremo una e-mail una volta all'anno, chiedendovi di informarci di eventuali cambiamenti nella situazione clinica di vostro figlio. Vi chiediamo inoltre di informarci qualora avvengano cambiamenti importanti nel periodo di tempo tra un aggiornamento e l'altro, come ad esempio un cambiamento di residenza o la perdita della capacità di deambulazione.

### **Chi avrà accesso ai dati di mio figlio?**

I membri dello staff incaricati del registro avranno accesso ai dati di vostro figlio al fine di raccogliere informazioni necessarie al progetto e potranno contattarvi, ad esempio, per informarvi di nuove sperimentazioni cliniche. Anche il dottore da voi scelto durante il processo di registrazione avrà accesso ai dati di vostro figlio, dato che ne avrà bisogno per completare la seconda parte del questionario di registrazione.

### **In che modo verrà identificato mio figlio nel registro?**

Le informazioni personali di vostro figlio (nome, indirizzo, ecc.) dovranno essere archiviate nel registro, in modo da darci la possibilità di contattarvi riguardo a possibili studi clinici, ricerche sperimentali ed altre informazioni pertinenti al disturbo medico di vostro figlio. Le informazioni verranno archiviate in modo sicuro e la documentazione di vostro figlio verrà registrata con un codice univoco. Le informazioni di vostro figlio verranno identificate solamente tramite questo codice quando i dati verranno esportati dal registro per fare analisi. Soltanto la persona responsabile del registro (Volker Straub) e il curatore del registro da lui nominato potranno accedere ai dati personali di vostro figlio.

### **I dati di mio figlio saranno mantenuti riservati?**

La creazione di un registro necessita l'esistenza di cartella contenente i dati personali e di natura medica di un paziente. I dati di vostro figlio verranno criptati e archiviati in modo sicuro all'interno dell'Unione Europea (EU), sotto la responsabilità di Volker Straub. I vostri dati verranno conservati a tempo indeterminato e trattati in maniera confidenziale. Per maggiori informazioni sul database e su come sia ospitato vedere: <https://collagen6.org/the-database/>

Per ricevere ulteriori informazioni sulla gestione dei dati, i vostri diritti ai sensi di legge e i contatti di riferimento dell'Ufficio di Protezione dei Dati dell'Università, consultate il nostro sito web: <http://www.ncl.ac.uk/data.protection/PrivacyNotice>

### **Come verranno utilizzati i miei dati?**

Durante la pianificazione di una ricerca o di uno studio clinico i ricercatori possono presentare delle richieste riguardanti i dati presenti nel registro al suo curatore. Qualora la loro richiesta venga accettata dal comitato direttivo del registro, ai ricercatori verrà consentito accesso ai dati, resi anonimi e consegnati sotto forma di resoconto scritto.

**Non condivideremo le informazioni personali di vostro figlio con ricercatori scientifici o di studi clinici.** Nel caso di contatto da parte di ricercatori per la partecipazione ad un possibile studio clinico, verrete contattati se vostro figlio risulta soddisfare i requisiti richiesti per prendervi parte.

Se siete interessati ad un particolare studio del quale avete ricevuto notizia, vi forniremo ulteriori informazioni su come contattare i ricercatori che lo dirigono. Se voi e vostro figlio decidete di prendere parte allo studio sarà necessario visionare e firmare un ulteriore modulo di consenso. **Siete liberi di decidere in maniera del tutto autonoma riguardo a qualsiasi studio clinico vi venga proposto.** Se non volete che vostro figlio partecipi in un particolare studio clinico i dati rimarranno nel registro e, a meno che non segnaliate altrimenti, noi continueremo a inviarvi informazioni su nuovi studi. È opportuno tenere presente che non sosteniamo necessariamente tutti gli studi clinici di cui vi facciamo conoscere l'esistenza.

I dati di vostro figlio non saranno accessibili a datori di lavoro, organizzazioni governative, compagnie assicurative, istituti di istruzione o ad altri membri della vostra famiglia. Nel caso di pubblicazione di ricerche o altri documenti che utilizzano dati del registro, la ricerca in questione non identificherà vostro figlio nominativamente.

### **Correlazione dei dati per sostenere la ricerca**

Il registro sta attualmente lavorando per collegare in maniera anonima i dati presenti nel registro con i dati raccolti in altri depositi di dati (nello specifico, la Biobanca Neuromuscolare presso l'università di Newcastle, il deposito di risonanze magnetiche ScanBank, il Registro Internazionale per Distrofie Muscolari Congenite (CMDIR, dall'inglese Congenital Muscular Dystrophy International Registry) e la Piattaforma di Analisi di Genome-Fenoma presso RD-Connect). Ci sono tre motivi per cui vogliamo fare ciò; questo collegamento amplia la quantità di informazioni disponibili ai ricercatori che esaminano biomateriali, sostiene la ricerca volta a comprendere la relazione tra le varianti genetiche presenti e il quadro clinico (relazione tra genotipo e fenotipo), e facilita la validazione della diagnostica per immagini come potenziale biomarcatore da usare in studi clinici futuri. I dati verrebbero collegati tra loro attraverso un codice unico d'identificazione e in modo da assicurare che la loro riservatezza venga protetta.

### **Quali sono i benefici della registrazione?**

Il registro è inteso come un servizio a beneficio di pazienti aventi UCMD, BM e altre patologie relative al Collagene 6. Non riceverete alcun pagamento o altro tipo di agevolazioni economiche per l'iscrizione di vostro figlio al registro. I risultati di ricerche facilitate dal registro potrebbero risultare brevettabile o avere potenziale commerciale. Tuttavia, voi non riceverete i diritti di brevetto né benefici economici da futuri sviluppi in campo commerciale. Ciononostante, la vostra partecipazione comporta dei vantaggi, tra cui i seguenti: vi informeremo (sulla base di informazioni fornite da voi e dal vostro medico curante) qualora vostro figlio risulti un candidato idoneo alla partecipazione ad un particolare studio clinico. Vi informeremo inoltre se riceveremo nuove informazioni che potrebbero interessarvi riguardo la condizione di vostro figlio, ad esempio se trovassimo un metodo alternativo di cura di pazienti aventi UCMD, BM e altre patologie relative al Collagene 6. Le informazioni raccolte potrebbero inoltre migliorare la condizione di altri pazienti che soffrono della condizione di vostro figlio, ad esempio rivelando statistiche riguardanti il numero di pazienti nel mondo con la stessa patologia, o offrendo dati per i ricercatori interessati alla migliore assistenza medica possibile per soggetti affetti dalla stessa condizione di vostro figlio.

### **Voglio che mio figlio partecipi agli studi clinici- è garantito che succeda se lo registro?**

Nonostante uno dei principali obiettivi di questo registro sia quello di facilitare il reclutamento di pazienti per studi clinici e sperimentazioni, non vi sono garanzie che registrare i dati di vostro figlio assicuri la sua partecipazione a studi clinici e di ricerca. Se siete interessati a ricevere informazioni

su sperimentazioni e studi per cui vostro figlio potrebbe risultare idoneo, selezionate questa opzione nel questionario. Tuttavia, è importante comprendere che anche nel caso in cui il curatore del registro creda che vostro figlio sia idoneo a partecipare ad un determinato studio o sperimentazione in base ai dati archiviati nel registro, è possibile che in ultima analisi vostro figlio non risulti soddisfare i criteri di inclusione allo studio/sperimentazione.

### **Non voglio che mio figlio prenda parte a studi clinici o sperimentazioni di ricerca. Dovremmo registrarci comunque?**

Speriamo che sarete disposti a registrarvi anche se vostro figlio non parteciperà ad uno studio clinico o sperimentazione. I loro dati risulterebbero comunque utili per i ricercatori che cercano informazioni su pazienti affetti da condizioni relative al Collagene 6 e noi continueremo a fornirvi informazioni che potrebbero essere importanti per il disordine di vostro figlio. Starà a voi valutare se sfruttare o meno qualsiasi informazione vi daremo riguardo a studi clinici o di ricerca.

### **Mio figlio deve necessariamente far parte del registro? Posso cambiare idea?**

La partecipazione di vostro figlio a questo progetto è completamente volontaria. Potete decidere di non farlo partecipare senza doverci fornire alcuna spiegazione. Se volete che vostro figlio faccia parte di questo registro, avete il diritto di accedere ai suoi dati e di controllare, rettificare e aggiornare i dati in qualsiasi momento. Nel caso vogliate ritirare vostro figlio dal progetto, sarete liberi di farlo in qualsiasi momento senza dover fornire alcuna spiegazione e senza incorrere in conseguenze riguardo la loro terapia o la qualità di cura a lui fornita. Se decidete di ritirare vostro figlio dal progetto dovrete contattare il personale responsabile del registro. Le informazioni di contatto sono riportate più avanti.

### **Chi posso contattare per ulteriori informazioni?**

Se desiderate ulteriori informazioni sul registro, se dovete informarci di cambiamenti nei dati di vostro figlio, e se desiderate ritirare vostro figlio e/o i suoi dati dal registro, contattate:

Il personale responsabile del registro a questo indirizzo e-mail: [collagen6registry@ncl.ac.uk](mailto:collagen6registry@ncl.ac.uk)  
Numero di telefono: +44 (0) 191 241 8640

O il ricercatore a capo del progetto:

Volker Straub  
Institute of Genetic Medicine  
International Centre for Life  
Newcastle University  
NE1 3BZ

*Questo studio è stato approvato dal Comitato per la Ricerca Etica (Research Ethics Committee) della Facoltà di Medicina, facente parte del Comitato per la Ricerca Etica (Research Ethics Committee) dell'università di Newcastle. Il comitato include membri interni alla Facoltà e membri esterni. Questo studio clinico è stato esaminato dai membri del comitato, i quali devono fornire consulenza imparziale ed evitare la comparsa di significativi conflitti d'interesse.*