

Registro svizzero delle malattie rare (RSMR)

Informazioni per i genitori

Per agevolare la comprensibilità, nel presente testo si utilizza solo la forma maschile. La forma femminile è sempre sottintesa.

Il presente progetto è organizzato da: Prof. Dr. med. Claudia Kuehni, dirigente RSMR, Istituto di medicina sociale e preventiva dell'Università di Berna

Cari genitori,

vorremmo chiedervi se vostro figlio desidera partecipare a un progetto di ricerca. Di seguito trovate una spiegazione dettagliata in merito al progetto previsto. Non esitate a rivolgervi al medico di vostro figlio in caso di domande o a mettervi in contatto con noi per ottenere ulteriori informazioni.

Perché la Svizzera necessita di un registro delle malattie rare?

Esistono circa 7000 diverse malattie rare, malattie che colpiscono meno di una persona su 2000. In Svizzera, tuttavia, l'ammontare della popolazione affetta da una malattia rara è di circa 500 000 persone. Mentre per quanto riguarda le malattie comuni la ricerca è molto attiva e si sviluppano nuove terapie, sulle malattie rare si sa ben poco.

- Le malattie rare sono scarsamente documentate nelle statistiche mediche (per esempio le statistiche di ospedalizzazione o le statistiche sulle cause di morte) e per questo rappresentano un tema spesso trascurato dalla politica sanitaria.
- Di frequente, la diagnosi corretta è tardiva. Il lungo periodo di incertezza e il trattamento insoddisfacente prima di giungere alla diagnosi possono costituire un grande peso per le persone colpite e i loro familiari.
- Ogni medico tratta solo pochi pazienti e la sua esperienza in merito a tali malattie è limitata.
- La ricerca sulle malattie rare non è considerata redditizia per l'industria farmaceutica, di conseguenza il numero di farmaci sviluppati è esiguo.
- Anche portare avanti altre ricerche risulta difficoltoso perché ogni medico e ogni clinica si prende cura solo di singoli pazienti. Per condurre una ricerca ottimale serve infatti un numero di pazienti cospicuo.
- In caso di nuove terapie o studi, è difficile informare le persone colpite, perché queste sono disperse sul territorio e difficili da raggiungere.

Per tutte queste ragioni, nel nostro sistema sanitario le persone affette da malattie rare sono svantaggiate. Sono necessari registri nazionali e internazionali al fine di poter raccogliere e valutare i dati relativi al maggior numero di pazienti possibile. Questi strumenti consentono di ampliare le conoscenze attuali sulle malattie rare, migliorare la diagnostica (esami) e sviluppare nuove terapie in grado di apportare miglioramenti alle cure mediche destinate a persone con malattie rare. Negli ultimi anni, in molti paesi europei sono stati istituiti registri di questo genere.

Dove si trova il registro e quali malattie vi vengono documentate?

Il registro svizzero delle malattie rare è stato istituito nel 2018 e ha sede presso il Centro di registrazione dell'Istituto di medicina sociale e preventiva dell'Università di Berna, sotto la direzione della Prof. Dr. med. Claudia Kuehni e del Prof. Dr. med. Matthias Baumgartner. Il registro è sostenuto e supportato da organizzazioni di pazienti (tra cui ProRaris) e da medici di svariate discipline. Il registro, esaminato e approvato dal comitato etico responsabile, raccoglie dati sul maggior numero possibile di persone affette da una malattia rara che vivono e/o sono curate in Svizzera.

Quali obiettivi si pone il registro svizzero delle malattie rare?

L'obiettivo generale del registro è quello di migliorare il trattamento dei pazienti che vivono con una malattia rara. A tale scopo, sarà necessario:

- raccogliere, per la prima volta, cifre rappresentative sulla prevalenza delle malattie rare in Svizzera, così da rendere visibile la portata del problema;
- raccogliere, per la prima volta, dati sul decorso a lungo termine delle malattie rare, al fine di ottenere un quadro più chiaro su qualità di vita, salute e aspettativa di vita delle persone colpite;
- indagare le cause delle malattie rare per poter attuare misure preventive;
- riuscire a standardizzare e migliorare la qualità dei metodi di esame e di trattamento;
- poter informare le persone colpite in merito agli studi effettuati e invitarle a prenderne parte.

Quali persone sono incluse?

Sono invitate a partecipare tutte le persone residenti in Svizzera a cui è stata confermata la diagnosi di una malattia rara o per le quali esiste un forte sospetto della presenza di una malattia di questo genere. Sono incluse anche persone non residenti in Svizzera, ma che sono curate sul territorio nazionale. I pazienti vengono invitati a partecipare dal medico curante oppure possono registrarsi autonomamente sulla pagina principale dell'RSMR.

Quali informazioni vengono raccolte?

Verranno raccolte solo le informazioni già disponibili nella cartella clinica di vostro figlio. I dati di vostro figlio saranno raccolti non prima di 6 settimane dall'avvenuta ricezione da parte vostra delle presenti informazioni ai pazienti. Durante questo periodo, voi e vostro figlio avrete il tempo di fornirci il vostro consenso o rifiuto. Se non riceveremo alcun riscontro da parte vostra nell'arco di tempo sopra indicato, i dati che riguardano vostro figlio saranno inseriti nel registro. I dati identificativi riguardanti vostro figlio (nome, indirizzo, data di nascita, ecc.) sono conservati separatamente dai dati medici che lo riguardano. Le due tipologie di dati possono essere collegate tra loro soltanto mediante un codice. L'elenco dei codici rimane sempre nell'RSMR e può essere consultato solo da alcuni professionisti al fine dell'espletamento delle proprie mansioni nell'ambito del registro. Nel registro vengono raccolti i seguenti dati:

Dati medici: i dati importanti relativi alla malattia saranno raccolti dai medici curanti dalla cartella clinica di vostro figlio, che include la diagnosi (il nome della malattia); l'esame/gli esami effettuato/i, la data della diagnosi e l'età del paziente al momento della comparsa della malattia. Per quanto riguarda le malattie ereditarie, vengono documentati anche il gene interessato e le mutazioni, e viene indicato se la mutazione evidenzia già sintomi di malattia o meno. In aggiunta ai dati di natura medica, nel registro vengono inseriti separatamente anche **dati di carattere amministrativo** quali nome, indirizzo, e-mail, numero di telefono, lingua, sesso, data di nascita, ID dell'ospedale (numero di identificazione) e numero AVS di vostro figlio, nonché le informazioni relative al medico o alla clinica che fornisce il trattamento e la data della prima visita medica. Tale registrazione è necessaria per consentirci di assegnare, in un secondo momento, i nuovi dati alla persona corretta e di informare voi e vostro figlio in merito agli studi. In caso di questioni importanti, è possibile raccogliere informazioni più dettagliate dalla cartella clinica per singoli gruppi di pazienti (ad es. riguardo ai risultati di trattamenti o esami). Specifichiamo inoltre anche se vostro figlio è già inserito in un altro registro per le malattie rare; in questo caso inseriamo il nome del registro e il numero ID corrispondente di vostro figlio. L'RSMR non raccoglie campioni biologici, ma registra esclusivamente se e

dove è disponibile un campione biologico che potrebbe essere utilizzato in un momento successivo per la ricerca.

Oltre a raccogliere le informazioni summenzionate, il registro utilizza anche i dati esistenti del sistema sanitario svizzero: tramite i comuni veniamo a conoscenza di eventuali cambiamenti di indirizzo. Inoltre, il registro può utilizzare altri dati statistici esistenti, come ad esempio informazioni provenienti dai registri di nascita e di morte oppure dall'Ufficio federale di statistica e relative ai ricoveri ospedalieri. Altri dati provengono da registri che raccolgono informazioni sul cancro o informazioni fornite da assicurazioni sanitarie o di invalidità. Ciò consente, ad esempio, di indagare se determinate malattie rare influenzano l'aspettativa di vita o se sono associate a un rischio maggiore di malattie cardiovascolari, cancro o patologie del sistema nervoso.

Inviti a partecipare a sondaggi e studi approfonditi/progetti di ricerca

Il registro costituisce una piattaforma per la ricerca e consente di contattare i pazienti, ad esempio, per effettuare un questionario o una breve intervista nel contesto di progetti di ricerca. Questi tratteranno argomenti che riguardano direttamente i pazienti, come la qualità della vita, le esperienze relative alla terapia o ciò che ci si aspetta dalla ricerca. La partecipazione a sondaggi o studi approfonditi è sempre volontaria e voi e vostro figlio potete decidere di volta in volta se desiderate partecipare.

Quali sono i benefici per i partecipanti?

L'RSMR non influenzerà il trattamento di vostro figlio, ma permetterà per la prima volta di ottenere cifre e informazioni precise sulle malattie rare in Svizzera. La raccolta di informazioni relative alla malattia di vostro figlio nel registro contribuirà in generale a presentare e migliorare la situazione assistenziale delle persone con malattie rare in Svizzera. Molti dei risultati ottenuti dal registro saranno di particolare beneficio per i futuri pazienti, ad esempio i risultati della ricerca sulle cause e le misure preventive, o sul miglioramento e la standardizzazione della terapia e dei metodi di esame. Se nei prossimi anni dovesse svolgersi uno studio approfondito, ad esempio su nuove opzioni terapeutiche o un sondaggio, potremo invitare vostro figlio a partecipare.

Possiamo negare il consenso o revocarlo in seguito?

La partecipazione all'RSMR è volontaria ed è possibile interromperla o revocarne il consenso in qualsiasi momento senza bisogno di specificarne il motivo. Solo voi e vostro figlio avete il diritto di decidere se mettere a disposizione i dati che lo riguardano. Un rifiuto del consenso al momento attuale o una revoca successiva non hanno alcuna conseguenza sull'assistenza medica di vostro figlio. Qualora non diate il consenso, verranno registrati solo anno di nascita, sesso, anno della diagnosi e diagnosi. In caso di revoca in un secondo momento, tutti i dati identificativi saranno cancellati. Nonostante la mancanza di dati identificativi, la possibilità di risalire alle singole persone non può essere esclusa al 100% nel caso di malattie molto rare.

Obblighi

La vostra partecipazione non comporta alcun obbligo né per voi né per vostro figlio.

Rischi

Per la partecipazione al registro non sono previsti esami o terapie aggiuntivi. Pertanto vostro figlio non corre alcun rischio.

A cosa servono i risultati ottenuti?

I medici partecipanti e le autorità responsabili del sistema sanitario svizzero (ad es. l'Ufficio federale della sanità pubblica) verranno informati sui risultati attuali tramite rapporti annuali. I risultati saranno in seguito utilizzati per migliorare le terapie dei gruppi di pazienti interessati. Inoltre, risultati particolarmente significativi saranno pubblicati su riviste scientifiche destinate a medici e terapisti. Le scoperte più importanti saranno riassunte in forma sintetica e di facile comprensione e pubblicate in tutte le lingue nazionali sulla nostra home page (www.raredisease.ch).

I dati saranno trattati in modo confidenziale?

Per l'RSMR saranno raccolti i dati identificativi e medici di vostro figlio. Solo alcuni professionisti potranno visualizzare i dati che riguardano vostro figlio e al solo scopo di espletare le loro mansioni nell'ambito del registro. Tutti i dati inseriti nel registro sono sempre trattati in maniera strettamente confidenziale. Solo i collaboratori del registro o i ricercatori che hanno assolutamente bisogno dei dati per svolgere il proprio lavoro potranno accedervi. Tutti questi soggetti sottostanno all'obbligo di segretezza. Il nome di vostro figlio non apparirà mai su Internet né su alcuna rivista scientifica. Ai fini della ricerca verranno utilizzati solo dati che non contengono informazioni identificative quali, ad esempio, il nome o la data di nascita. Le norme sulla protezione dei dati sono rispettate e voi avete il diritto di visualizzare i dati di vostro figlio in qualsiasi momento.

Se i dati del registro sono collegati ad altri dati (ad es. le cause di morte) ai fini di un'analisi (ad es. tramite il numero AVS), tutte le informazioni identificative contenute nei dati collegati vengono cancellate immediatamente. È possibile che questo registro sia esaminato dal comitato etico competente o dall'incaricato cantonale o federale della protezione dei dati. La responsabile del progetto potrebbe dover divulgare i dati di vostro figlio per tali controlli. In nessun momento i dati saranno trasmessi a una compagnia di assicurazioni. L'eliminazione dei dati non è prevista.

I dati verranno condivisi?

I dati che riguardano vostro figlio potranno essere trasmessi a terzi (ad es. ad altri ricercatori) a scopo di ricerca. Tuttavia, i dati identificativi come il nome e la data di nascita non saranno mai condivisi. Il Consiglio di ricerca dell'RSMR esaminerà ogni richiesta di utilizzo dei dati a fini di ricerca. Se il progetto di ricerca pianificato soddisfa tutti i requisiti legali e persegue gli obiettivi dell'RSMR, i dati potranno essere messi a disposizione. Questo vale anche per gli studi internazionali. Molte domande importanti possono infatti trovare una risposta solamente tramite la cooperazione internazionale, poiché altrimenti il numero di pazienti sarebbe troppo esiguo.

È previsto un compenso per la partecipazione?

Non è previsto alcun compenso qualora vostro figlio partecipasse all'RSMR. D'altronde, la partecipazione non implica alcun costo né per voi né per la cassa malati di vostro figlio.

Come viene finanziato il registro?

L'RSMR è finanziato in parte da denaro pubblico e in parte da fondazioni private il cui obiettivo è migliorare le cure dei pazienti con malattie rare. Anche i medici, gli ospedali e le cliniche partecipanti al progetto forniranno un contributo importante all'RSMR tramite il proprio lavoro.

Ulteriori domande?

In caso di ulteriori domande, vi invitiamo a contattare il medico curante di vostro figlio o direttamente i collaboratori scientifici del registro svizzero delle malattie rare:

Michaela Fux, Istituto di medicina sociale e preventiva dell'Università di Berna, Mittelstrasse 43, 3012 Berna, tel. 031 684 48 87, srd@ispm.unibe.ch. Avete inoltre la possibilità di contattare i centri per le malattie rare: Aarau, tel. 062 838 49 04, crd@ksa.ch; Basilea, tel. 061 704 10 50, rarediseasesbasel@ukbb.ch; Berna, tel. 031 664 07 77, rare@insel.ch; Svizzera orientale, adulti tel. 071 494 12 22, info.zsk-o@kssg.ch; Svizzera orientale, bambini, tel. 071 243 71 11, info.zsk-o@kispig.ch; Lucerna, tel. 041 205 73 33, zentrumseltenkrankheiten@luks.ch; Ticino, centromalattierare@eoc.ch; Romandia, tel. 0848 314 372, contact@infomaladiesrares.ch; Zurigo, tel. 044 266 35 35, selten@kispi.uzh.ch

Registro svizzero delle malattie rare (RSMR)

Dichiarazione di consenso alla partecipazione all'RSMR per i genitori

- Vi invitiamo a leggere con attenzione il presente modulo.
- Non esitate a chiedere qualora abbiate dubbi o desideriate maggiori informazioni.

Numero BASEC del progetto di ricerca (presso la commissione d'etica competente)	2017-02313
Titolo del progetto di ricerca:	Registro svizzero delle malattie rare (RSMR)
Direttore del progetto di ricerca e istituzione responsabile	Prof. Dr. med. Claudia Kuehni Istituto di medicina sociale e preventiva
Luogo di attuazione:	Università di Berna, Mittelstrasse 43, 3012 Berna
Partecipante Cognome e nome (in stampatello):	
Data di nascita:	
Indirizzo:	
	<input type="checkbox"/> femmina <input type="checkbox"/> maschio

In qualità di genitori del suddetto bambino, attestiamo che:

- abbiamo ricevuto, letto e compreso le informazioni scritte (versione 2, 14.06.2021); abbiamo ottenuto risposte soddisfacenti alle nostre domande poste al registro svizzero delle malattie rare (RSMR); conserviamo le informazioni scritte e la seconda copia della dichiarazione di consenso;
- siamo stati informati sul fatto che la registrazione nell'RSMR e la partecipazione agli studi che ne derivano avvengono su base volontaria;
- abbiamo avuto il tempo sufficiente per prendere una decisione;
- siamo consapevoli che è nostro diritto revocare in qualsiasi momento tale consenso senza fornire spiegazioni e senza incorrere in futuro in svantaggi nel trattamento e nelle terapie di nostro figlio. In questo caso, i dati identificativi di vostro figlio verranno cancellati dall'RSMR. Nonostante la mancanza di dati identificativi, la possibilità di risalire alle singole persone non può essere esclusa al 100% nel caso di malattie molto rare.

Con la nostra firma accettiamo che:

- i dati sulla malattia di nostro figlio siano trasmessi all'RSMR da parte di tutti i medici curanti e dei loro collaboratori negli studi medici e negli ospedali;
- i dati vengano registrati nell'RSMR e utilizzati per gli scopi di ricerca descritti;

- i dati siano trasmessi a terzi per scopi di ricerca, anche a istituzioni estere, qualora sussistano almeno gli stessi requisiti legali in merito alla protezione dei dati come in Svizzera. I dati vengono trasmessi unicamente senza informazioni identificative;
- i dati siano conservati per un tempo indefinito, se necessari per scopi di ricerca;
- i dati relativi a nostro figlio siano integrati da altre fonti (dati dell'Ufficio federale di statistica, assicurazione d'invalidità, assicurazione malattie, registri nazionali e internazionali sulle malattie rare, registro degli abitanti);
- il RSMR possa contattare noi o nostro figlio allo scopo, ad esempio, di raccogliere dati tramite questionari o interviste o allo scopo di invitarci a partecipare a uno studio approfondito. Siamo liberi di decidere di volta in volta se partecipare;
- il medico di famiglia e gli altri medici che hanno in cura nostro figlio possano essere contattati per domande di follow-up;
- gli esperti responsabili della gestione del progetto dello studio e il comitato etico responsabile di questo progetto possano accedere ai dati per scopi di test e controllo, tuttavia nel più stretto rispetto della riservatezza;
- nostro figlio abbia acconsentito a partecipare e/o che non abbia dimostrato opposizione alla partecipazione.

Attestiamo di essere stati informati in merito all'RSMR e acconsentiamo alla registrazione e all'ulteriore utilizzo dei dati nell'ambito della ricerca.

Luogo e data	Firma del/della partecipante
--------------	------------------------------

Per bambini <18 anni

Luogo e data	Cognome e nome della madre*
	Firma
Luogo e data	Cognome e nome del padre*
	Firma

**Ove possibile, dovrebbero firmare entrambi i genitori. Per la registrazione è sufficiente una sola firma.*