

Registro svizzero delle malattie rare (RSMR)

Informazioni per i giovani dai 14 anni in su

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

Gentile _____,

vorremmo chiederti se desideri partecipare a un progetto di ricerca. Di seguito trovi una spiegazione dettagliata in merito al progetto previsto. Non esitare a rivolgerti al tuo medico in caso di domande o a metterti in contatto con noi per 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 prima di giungere alla diagnosi può 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 tua cartella clinica. I dati saranno raccolti non prima di 6 settimane dall'avvenuta ricezione da parte tua delle presenti informazioni ai pazienti. Durante questo periodo, avrai il tempo di fornirci il tuo consenso o rifiuto. Se non riceveremo alcun riscontro da parte tua nell'arco di tempo sopra indicato, i dati che ti riguardano saranno inseriti nel registro. I tuoi dati identificativi (nome, indirizzo, data di nascita, ecc.) sono conservati separatamente dai dati medici che ti 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 tua malattia saranno raccolti dai medici curanti dalla tua cartella clinica, che include la diagnosi (il nome della tua malattia); l'esame/gli esami effettuato/i, la data della diagnosi e l'età 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, nonché le informazioni relative al medico o alla clinica che ti 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 informarti 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 sei già inserito in un altro registro per le malattie rare; in questo caso inseriamo il nome del registro e il numero ID corrispondente. L'RSMR non raccoglie campioni biologici, ma registra esclusivamente se e dove è disponibile un tuo campione biologico che potrebbe essere utilizzato per la ricerca in un momento successivo.

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 tu potrai decidere di volta in volta se desideri partecipare.

Quali sono i benefici per i partecipanti?

L'RSMR non influenzerà il tuo trattamento, ma permetterà per la prima volta di ottenere cifre e informazioni precise sulle malattie rare in Svizzera. La raccolta di informazioni relative alla tua malattia 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 invitarti a partecipare.

Posso 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 tu hai il diritto di decidere se mettere a disposizione i dati che ti riguardano. Un rifiuto del consenso al momento attuale o una revoca successiva non hanno alcuna conseguenza sulla tua assistenza medica. Qualora tu non dia 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 tua partecipazione non comporta alcun obbligo per te.

Rischi

Per la partecipazione al registro non sono previsti esami o terapie aggiuntivi. Pertanto non corri 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 che ti riguardano. Solo alcuni professionisti potranno visualizzare i dati che ti riguardano 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 tuo nome 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 tu hai il diritto di visualizzare i dati che ti riguardano 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 tuoi dati 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 ti riguardano 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 tu partecipassi all'RSMR. D'altronde, la partecipazione non implica alcun costo né per te né per la tua cassa malati.

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, ti invitiamo a contattare il tuo medico curante 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. Hai inoltre la possibilità di 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 giovani

- Ti invitiamo a leggere con attenzione il presente modulo.
- Non esitare a chiedere qualora abbia dubbi o desideri 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

Attesto che:

- ho ricevuto, letto e compreso le informazioni scritte (versione 2, 14.06.2021); ho ottenuto risposte soddisfacenti alle mie domande poste al registro svizzero delle malattie rare (RSMR); conservo le informazioni scritte e la seconda copia della dichiarazione di consenso;
- sono stato informato sul fatto che la registrazione nell'RSMR e la partecipazione agli studi che ne derivano sono su base volontaria;
- ho avuto il tempo sufficiente per prendere una decisione;
- sono consapevole che è mio diritto revocare in qualsiasi momento tale consenso senza fornire spiegazioni e senza incorrere in futuro in svantaggi nel trattamento e nelle terapie. In questo caso, i miei dati identificativi 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 mia firma accetto che:

- i dati sulla mia malattia 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 che mi riguardano siano integrati da altre fonti (dati dell'Ufficio federale di statistica, assicurazione d'invalità, assicurazione malattie, registri nazionali e internazionali sulle malattie rare, registro degli abitanti);
- l'RSMR possa contattarmi allo scopo, ad esempio, di raccogliere dati tramite questionari o interviste o allo scopo di invitarmi a partecipare a uno studio approfondito. Sono libero di decidere di volta in volta se partecipare;
- il medico di famiglia e gli altri medici che mi hanno in cura 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;

Attesto di essere stato informato in merito all'RSMR e acconsento alla registrazione e all'ulteriore utilizzo dei dati nell'ambito della ricerca.

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

Nota: Giovani > 14 anni possono firmare per conto proprio.