



UX001-CL401



Registro Internazionale HIBM
Dati del paziente e consenso informato

Nome del progetto: Miopatia ereditaria a corpi inclusi - Programma di monitoraggio dei pazienti (HIBM-PCP): Registro e Studio Prospettico Osservazionale per valutare la malattia HIBM

Numero di protocollo: UX001-CL401
Data/Versione: 23 maggio 2013/2

Le chiediamo di partecipare al registro. Prima di decidere se partecipare allo studio, è importante che comprenda di cosa si occupa lo studio e come verranno usate le informazioni da lei fornite. Il presente modulo contiene le risposte a possibili domande che può avere. Nel caso in cui, dopo aver letto, avesse ulteriori domande a riguardo, può contattare il coordinatore del registro o il personale autorizzato prima di firmare il modulo di consenso informato. Le informazioni di contatto si trovano alla fine del presente documento.

Il modulo delle informazioni del paziente e quello del consenso sono stati esaminati da due membri della fondazione per le malattie neuromuscolari.

Riepilogo

La Miopatia ereditaria a corpi inclusi (HIBM), conosciuta anche come morbo di Nonaka, Miopatia GNE o miopatia distale con vacuoli cerchiati è una rara malattia muscolare. Le chiediamo di partecipare al database (registro) internazionale dei pazienti affetti dalla malattia HIBM. Registrarsi nel database prevede il riempimento dei questionari per fornire dettagli sulle sue condizioni, l'anamnesi generale, i medicinali che sta assumendo, la sua qualità di vita e capacità di deambulazione. Ci vogliono circa 90 minuti per rispondere a tutte le domande. Può rispondere a tutte le domande che vuole e tornare successivamente al proprio profilo per terminare le risposte.

La contatteremo dopo sei mesi, dodici mesi e in seguito ogni anno per chiederle di aggiornare il suo profilo completando un breve modulo. Se è d'accordo, la contatteremo per informarla di scoperte scientifiche e studi clinici sulla HIBM.

La sua partecipazione al registro richiede il suo assenso volontario e può ritirarsi dal registro in qualsiasi momento senza necessità di fornire alcuna spiegazione. La sua partecipazione al registro non influisce assolutamente sulle cure mediche che le vengono prestate. Il suo consenso a partecipare allo studio verrà raccolto in maniera elettronica. Il registro sarà memorizzato online e possono accedere a tali dati le autorità di vigilanza degli Stati Uniti e del Regno Unito (FDA e DHHS) nonché ricercatori autorizzati.

La registrazione nel database via internet può comportare alcuni rischi per la sicurezza dei dati; sono state prese però molte precauzioni per assicurare che questo non si verifichi. La documentazione e i criteri del registro sono stati analizzati e soddisfano le migliori pratiche e la legislazione nazionale (nel Regno Unito è stata concessa l'approvazione Caldicott). Tutte le informazioni ricevute saranno trattate in maniera confidenziale.

Chi sta svolgendo lo studio?

Lo studio è condotto da TREAT-NMD (Newcastle University) unitamente al comitato direttivo, composto da medici esperti nella HIBM e da gruppi di sostegno di malati, e Ultragenyx Pharmaceutical. TREAT-NMD vanta notevole esperienza in registri simili di rare malattie muscolari. Per ulteriori informazioni si prega di vedere il sito www.treat-nmd.eu

Cosa è un registro di pazienti e perché vogliamo crearne uno?

Quando si pianifica uno studio clinico o una ricerca, è molto importante essere in grado di trovare e contattare rapidamente i pazienti idonei per detto studio. Un registro è come un ponte che collega i pazienti e le loro famiglie con dottori e ricercatori che stanno lavorando per comprendere e curare la malattia assicurandosi che le informazioni dei pazienti siano raccolte in un unico database o "registro". TREAT-NMD e Ultragenyx Pharmaceutical stanno creando questo registro internazionale per le persone affette da HIBM provenienti da diversi paesi.

Che dati raccogliamo nel registro?

Il registro è per pazienti affetti da HIBM, che hanno compiuto almeno 18 anni di età. La HIBM provoca una condizione di debolezza muscolare non comune nella popolazione generale. Le viene richiesto di partecipare a questo registro e di riempire questo modulo perché ha questa malattia. Può chiedere aiuto al suo medico di base per aiutarla a rispondere ad alcune domande. Anche se sono stati identificati pazienti in tutto il mondo, al momento solo in Giappone esiste un registro nazionale per i malati di HIBM. Il nostro scopo è creare un registro internazionale per comprendere meglio la popolazione globale dei malati e facilitare l'accesso ai malati di HIBM in tutto il mondo.

Quali informazioni devo fornire?

Le verranno richieste informazioni sul decorso della malattia: quando, dove e come le è stata diagnosticata, che cure ha ricevuto per gestirla e se anche altri familiari hanno la HIBM. Le verrà richiesto di condividere i risultati delle sue analisi del DNA, la sua anamnesi medica generale e tutte le medicine che ha assunto o sta assumendo. Completerà una serie di questionari sulla sua qualità di vita, come riesce a muoversi e a prendersi cura di sé.

Sulla base delle informazioni che fornisce, il personale del registro potrebbe avere bisogno di accedere alla sua cartella clinica per ottenere le informazioni necessarie per il progetto (ad esempio potremmo chiedere una copia delle sue analisi genetiche al suo genetista o medico curante, nonché informazioni sulle biopsie muscolari).

Che succede se non voglio rispondere ad alcune domande o non so le risposte ad alcune delle domande del modulo?

Lei può completare quante domande alla volta desidera. Può chiedere aiuto al suo medico per rispondere ad alcune domande. Può sempre tornare al suo profilo per completare successivamente il resto delle risposte. Incoraggiamo i partecipanti a completare più risposte possibile dato che ci consentirà di avere una migliore comprensione della HIBM.

Chi avrà accesso alle mie informazioni?

Le informazioni che presenta saranno inserite in un registro internazionale che è controllato da TREAT-NMD. I suoi dati saranno memorizzati in modo sicuro e non vi

saranno persone non autorizzate in grado di accedere alle informazioni che la riguardano. Unicamente i ricercatori che hanno ricevuto approvazione dai comitati etici locali, dal Comitato Direttivo di TREAT-NMD e da Ultragenyx Pharmaceutical inc. potranno accedere ai dati anonimi del registro.

Le sue informazioni (a parte i dettagli dei nomi e di contatto, che non saranno divulgati) potranno essere condivise con i seguenti individui o gruppi, in modo che possano adempiere le proprie obbligazioni derivanti dallo studio:

- Lo sponsor dello studio, Ultragenyx Pharmaceutical, Inc. avrà accesso ai dati de-identificati al fine di analizzarne i risultati e pianificare i futuri studi e trial clinici.
- Un collaboratore di Ultragenyx (Summit Analytical) avrà accesso al database al fine di eseguirne la manutenzione e assicurare che funzioni correttamente e fornire aiuto nell'analisi dei dati.

Coloro che ricevono le sue informazioni potranno dividerle con i seguenti individui o gruppi se obbligati per legge:

- Le autorità di vigilanza degli Stati Uniti e del Regno Unito (come la FDA e DHHS) possono esaminare o ottenere le informazioni (comprese la sua identità e il suo nome) al fine di confermare l'accuratezza dei dati di ricerca.
- Un comitato indipendente di medici ed esperti che esaminerà informazioni di sicurezza dello studio.
- Persone fisiche o giuridiche come società di stoccaggio dati o società informatiche al di fuori del luogo di ricerca che forniscono servizi.
- Se richiesto dalla legge, le autorità di vigilanza di altri paesi possono esaminare le informazioni fornite per la verifica o il controllo di qualità.

Nel registro, i suoi dati saranno unicamente identificati con un codice anonimo, non con il nome.

Ciò significa che i ricercatori che eseguono ricerche nel registro non saranno in grado di ottenere i suoi dati personali (nome, indirizzo, ecc.), ma solamente le informazioni che hanno bisogno di ottenere riguardanti la sua malattia e che li aiuteranno a decidere se lei risulta idoneo allo studio o trial. Se risulta che lei rientra nei parametri necessari per lo studio, contatteranno la persona incaricata del registro. Il personale del registro decodificherà i dati per avere i dettagli personali e contattarla per fornirle informazioni sul trial o su altre questioni relative alla sua malattia. Non possono dare il suo nome o informazioni personali ai ricercatori e questi non saranno in grado di contattarla direttamente a meno che lei non li autorizzi a farlo. Se è interessato alle informazioni che riceve su uno studio o trial clinico specifico, le verranno fornite informazioni su come contattare i ricercatori che lo stanno svolgendo. Se decide di prendere parte allo studio/trial clinico, deve leggere e firmare un modulo di consenso separato. Partecipare al registro non comporta la partecipazione a studi o trial.

Come posso aggiornare i miei dati se qualcosa è cambiato?

Se acconsente a prendere parte a questo studio, le verrà richiesto di fornire le sue informazioni all'inizio, dopo sei e dodici mesi, e quindi ogni anno, fino a quindici anni. Le invieremo email che le ricorderanno di aggiornare le sue informazioni. Le chiederemo anche di informarci se ci sono cambi evidenti nelle sue informazioni che

potrebbero verificarsi nel periodo intercorrente tra gli aggiornamenti, ad esempio cambi di indirizzo o perdita di deambulazione (cioè se non riesce più a camminare).

I miei dati rimarranno riservati?

Tutte le informazioni ricevute saranno trattate in maniera confidenziale. Creare un registro richiede l'esistenza di un fascicolo elettronico contenente le informazioni personali e cliniche del paziente. Il fascicolo elettronico è soggetto alle norme in materia di protezione dei dati (leggi nazionali relative alla direttiva UE 95/46). Le informazioni sono criptate e conservate in un server sicuro.

Se pubblichiamo ricerche o altri documenti sulla base dei dati dei registri, il suo nome non verrà mai menzionato. I terzi che desiderano avere accesso ai dati nel registro (come nuovi ricercatori o società che stanno organizzando trial clinici o conducono ricerche su nuove terapie) avranno unicamente accesso alle informazioni anonime legate a un codice. Prima che ad essi venga concesso accesso alle informazioni anonime, è necessario comunque ricevere il permesso dal comitato etico o comitato direttivo. I suoi dati non saranno resi disponibili a dipendenti, organizzazioni governative, società di assicurazione o istituti d'istruzione, e neppure al suo coniuge, ad altri membri del nucleo familiare o al suo medico.

Una descrizione dello studio è presente ai siti <https://www.clinicaltrialsregister.eu> e <http://www.clinicaltrials.gov>. Questi siti web non comprendono informazioni che la possano identificare. Questi siti web conterranno al massimo un riepilogo dei risultati. Si possono eseguire ricerche su tali siti web in qualsiasi momento. I dati saranno conservati fino a 15 anni su un server di tipo "cloud", fisicamente e logisticamente sicuro.

Che vantaggi traggo dal partecipare?

Il registro è un servizio pubblico a vantaggio dei pazienti affetti da HIBM. Non riceverà pagamenti o altri vantaggi finanziari per aver inserito i suoi dati nel registro. I risultati delle ricerche facilitate dal registro saranno brevettabili o possono avere sviluppi commerciali. Lei però non riceverà alcun diritto sul brevetto e non riceverà alcun vantaggio finanziario da futuri sviluppi commerciali. Indipendentemente da ciò vi possono essere altri benefici derivanti dalla partecipazione, compresi i seguenti: la informeremo (sulla base delle informazioni fornite da lei e dal suo medico curante) se è un candidato idoneo per un determinato studio o trial clinico. La informeremo anche se riceviamo nuove informazioni sulla malattia che potrebbero interessarla, come ad esempio se riusciamo a trovare nuovi modi per curare i pazienti con HIBM. I dati raccolti possono anche essere di vantaggio ad altri pazienti con la stessa malattia, ad esempio fornendo informazioni su quante persone in tutto il mondo sono affette o fornendo le informazioni ai ricercatori interessati sui migliori metodi di cura per la sua malattia. Aiuterà anche a far conoscere al pubblico la malattia e potrebbe incoraggiare ulteriori ricerche e sviluppi.

Sarò informato dei nuovi risultati relativi allo studio?

Tutti i nuovi risultati concernenti lo studio le saranno comunicati da un membro del personale dello studio. La informeremo anche della pubblicazione di report o articoli sulla base dei dati ottenuti tramite il registro. In nessuna pubblicazione la identificheremo per nome.

Sono obbligato a partecipare al registro, e posso ritirarmi se cambio idea?

La sua partecipazione al registro è completamente volontaria. Non vi sono conseguenze se si ritira da questo studio e il suo rifiuto di parteciparvi o il suo ritiro non comporta penalità o perdita di prestazioni cui abbia diritto. Può interrompere la partecipazione allo studio in qualsiasi momento senza che ciò influisca sulla prestazione delle cure mediche future.

La legge in materia di protezione dei dati le concede il diritto di accedere ai suoi dati e di modificarli o ritirarli completamente in qualsiasi momento. Nel caso in cui voglia ritirare la sua partecipazione al registro, può farlo senza bisogno di fornire spiegazioni. Se decide di ritirarsi, dovrebbe prendere contatto con il personale incaricato del registro. Di seguito saranno forniti i dettagli di contatto.

Può essere cancellato dal registro?

Il curatore o lo sponsor può cancellare la sua partecipazione al registro senza il suo permesso in qualsiasi momento, se ciò risulti essere nel suo miglior interesse o se il registro viene interrotto. Questa decisione le verrà comunicata.

Quali sono i rischi potenziali di partecipare al registro?

Il registro sarà memorizzato in un database sicuro online. La registrazione via internet può porre alcuni rischi alla sicurezza dei dati; sono state prese però molte precauzioni per assicurare che questo non si verifichi. Lei non rinuncia ad alcun diritto firmando questo modulo. Non saranno amministrate medicine sperimentali e non saranno eseguiti né test né procedure mediche, e pertanto non vi sono rischi potenziali o effetti collaterali relativi alla partecipazione.

Chi devo contattare se ho altre domande?

Se ha bisogno di ulteriori informazioni o vuole comunicarci modifiche nei suoi dati o se vuole cancellare i suoi dati dal registro, la preghiamo di contattare:

Investigatore principale: Professor Hanns Lochmüller

Tel: 44 (0) 1912418602;

Sede: Institute of Genetic Medicine

University of Newcastle, International Centre for Life

Newcastle Upon Tyne, NE1 3BZ, UK

Oksana Pogoryelova

Tel: 44 (0) 191 2418640

email: HIBM@treat-nmd.eu

Sede: Institute of Genetic Medicine

University of Newcastle, International Centre for Life

Newcastle Upon Tyne, NE1 3BZ, UK

6. Do il mio permesso a contattare l'ospedale, la clinica o il laboratorio indicati di seguito per richiedere copie dei miei test genetici o delle biopsie.

Si

No

Il mio dottore (medico curante o specialista): **(Casella per il nome e dati per contattare il medico).**

Data

Firma