



## Raccolta dati relativi a pazienti affetti dalla malattia di Pompe

*P*oter accedere a precise e aggiornate informazioni mediche è di fondamentale importanza, per te e per il medico che ti segue. Per avere questi dati, ricercatori medici, pazienti e industrie farmaceutiche hanno collaborato alla realizzazione di una raccolta dati ed alla costituzione di un registro.

L'IPA/Erasmus MC Pompe Survey è un'indagine condotta dagli stessi pazienti. I pazienti hanno giocato un ruolo fondamentale nella costituzione di un questionario e nel fornire, successivamente, le informazioni agli specialisti. Il Registro della Pompe è un registro informatico di dati clinici forniti dai medici curanti di pazienti affetti dalla malattia di Pompe. Esso fornisce un'immediata disponibilità di dati e strumenti per assistere i medici nella gestione della malattia. Le informazioni presenti nel Registro della Pompe sono fruibili in rete dai pazienti e dai loro medici.



Sia l'IPA/Erasmus MC Pompe Survey che il Registro della Pompe, complementari tra loro, sono iniziative di grande importanza per conoscere di più la malattia. Questo documento chiarisce quali siano gli obiettivi prefissi per entrambe i database, come essi operano e cosa puoi fare per trovare ulteriori informazioni.

### **D** Cosa è l'IPA/Erasmus MC Pompe Survey?

**R** Nel 2002, l'International Pompe Association (IPA) e l'Erasmus University Medical Center (MC) di Rotterdam in Olanda, hanno iniziato, in collaborazione, un progetto denominato "Pompe Survey" riguardante la formulazione e la distribuzione di un questionario per i

pazienti adulti. Lo scopo di quest'indagine era descrivere la manifestazione della forma adulta della malattia di Pompe, il suo naturale decorso, l'incidenza della malattia nella popolazione, l'attività di assistenza medica e non solo. Il secondo obiettivo era di mettere a punto e testare una scala di valutazione della gravità della malattia e delle sue possibili variazioni nel tempo. E' importante continuare, o aderire alla raccolta dati, anche quando si comincia la

#### **Altre definizioni della Malattia di Pompe**

Deficit di alfa-glucosidase acida, deficit di maltasi acida, malattia da accumulo di glicogeno di Tipo II.

## Raccolta dati relativi a pazienti affetti dalla malattia di Pompe (continua)

---

terapia enzimatica sostitutiva, in modo che gli effetti della terapia stessa possano essere seguiti anche dalla prospettiva dei pazienti.

È stato preparato un questionario per raccogliere dati relativi alla diagnosi, anamnesi, manifestazioni nell'infanzia, abilità nei movimenti, problemi respiratori, sintomi particolari, svolgimento delle attività quotidiane e livello di assistenza. È stato anche aggiunto un pre-esistente questionario per la misura del grado di affaticamento (scala di misura della fatica), del livello di handicap (i 9 punti della scala handicap di Rotterdam) e la qualità di vita (SF-36 indagine di salute).

### **D** Come si lavora per il progetto?

**R** È possibile partecipare a questa indagine coordinata dagli stessi pazienti, contattando la propria organizzazione di pazienti, il segretariato dell'IPA o il Centro della Pompe all'Erasmus Medical Centre dell'Università di Rotterdam attraverso il sito [www.pompecenter.nl](http://www.pompecenter.nl). Quando verrà ricevuta la richiesta di partecipazione, sarai contattato per firmare un "consenso informato" dove ti verrà anche spiegato in cosa consiste lo studio, quali sono gli obiettivi e come sarà garantita la riservatezza dei dati. Il documento firmato sarà inviato al Centro Medico dell'Erasmus direttamente o attraverso l'organizzazione locale dei pazienti. Una volta ricevuto il consenso informato ti verrà inviato a casa il questionario. Quando avrai terminato di

riempire il questionario, potrai rispedirlo di nuovo al Centro Pompe o alla organizzazione locale dei pazienti. I dati che avrai fornito saranno inseriti nel computer e analizzati direttamente dall'Erasmus MC. Se vorrai, potrai chiedere di poter aggiornare lo stesso questionario annualmente. Questo inserimento continuo di dati fornisce una preziosa raccolta di informazioni sul naturale decorso della malattia e sugli effetti del trattamento con il Myozyme.

### **D** Come è garantita la riservatezza delle informazioni?

**R** Tutti i dati che fornirai al Pompe Centre sono strettamente confidenziali. Le informazioni relative alla tua identità sono tenute separate rispetto alle risposte del questionario, in uno speciale database. A questo database potranno accedere solo i medici o i ricercatori dell'Erasmus Medical Centre di Rotterdam. Ad ogni paziente sarà associato esclusivamente un numero identificativo. Al momento dell'analisi dei dati solo questo numero (e non il tuo nome) sarà usato.

### **D** Come saranno utilizzati i dati raccolti?

**R** Ogni risposta individuale sarà associata alle risposte degli altri pazienti per ottenere una visione d'insieme del gruppo. Questo metodo mette a disposizione degli scienziati una raccolta di dati sia individuali che di gruppo. I risultati della ricerca saranno pubblicati su riviste

## Raccolta dati relativi a pazienti affetti dalla malattia di Pompe (continua)

---

scientifiche in modo tale da renderli disponibili, in maniera completa, per altri medici o ricercatori che si stanno occupando della malattia di Pompe. Potrai trovare una raccolta di queste pubblicazioni collegandoti al sito web del Pompe Center [www.pompecenter.nl](http://www.pompecenter.nl) sotto la voce “pubblicazioni”.

### **D** Come è possibile partecipare?

**R** I pazienti hanno partecipato a questo progetto attraverso le organizzazioni di pazienti affiliate all’IPA in Olanda, Germania, Regno Unito, Francia, Stati Uniti, Australia e Canada. Altri hanno aderito direttamente tramite l’Erasmus MC o su base individuale. In Francia lo studio è stato condotto in cooperazione con l’organizzazione dei pazienti e l’Istituto di Miologia di Parigi.

E’ ancora possibile partecipare a questo progetto. Il questionario è disponibile in lingua olandese, inglese, francese e tedesca. Per ulteriori informazioni visita il sito web del Pompe Center all’indirizzo [www.pompecenter.nl](http://www.pompecenter.nl) o contatta il segretariato dell’IPA.

### **D** Che cos’è il registro di una malattia?

**R** Il registro di una malattia è una banca dati di informazioni mediche relative a pazienti affetti da una specifica patologia. La raccolta di informazioni disponibili nel registro è utilizzata dai medici per migliorare

la conoscenza della malattia e per monitorare l’efficacia di ogni sistema di supporto alla malattia stessa. L’obiettivo finale è di ottenere miglioramenti clinici per i malati, e il contributo di medici e pazienti è fondamentale per il successo del registro. L’esistenza dei registri si è rivelata particolarmente preziosa nel caso di malattie rare come la malattia di Pompe.

### **D** Cos’è il Registro della Pompe?

**R** Il Registro della Pompe, per il quale si è iniziato a lavorare nel settembre 2004 grazie alla sponsorizzazione della Genzyme, è un programma riservato di raccolta dati sulla malattia, in rete, realizzato a livello internazionale, per migliorare la conoscenza del naturale decorso della malattia di Pompe e monitorare i progressi dei pazienti. Il Registro della Pompe è un programma volontario aperto a tutti i pazienti affetti dalla malattia di Pompe, a prescindere dall’utilizzo della terapia.

### **D** Qual è l’obiettivo del Registro della Pompe?

**R** Il Registro ha diversi obiettivi. Per prima cosa, esso permette a tutti i pazienti e ai rispettivi medici di comprendere meglio la variabilità, la progressione e il naturale decorso della malattia di Pompe. Il Registro della Pompe è uno strumento che aiuta a caratterizzare e a descrivere nella sua interezza la popolazione dei pazienti e a valutare l’efficacia, per ciascun paziente e nel tempo, di eventuali mezzi di supporto.

## Raccolta dati relativi a pazienti affetti dalla malattia di Pompe (continua)

---

Grazie al Registro della Pompe i medici possono accedere a report on-line, relativi a specifiche situazioni cliniche, per monitorare l'andamento della malattia e definire nel modo più adeguato gli interventi necessari. I medici che accedono al Registro possono anche scaricare le più recenti linee guida relative alla malattia, le pubblicazioni scientifiche, nonché alcuni suggerimenti pratici. Il Registro della Pompe mette a disposizione, inoltre, fondi per collaborazioni ed indagini volte ad individuare nuove aree di ricerca per la cura della malattia.

### **D** Come funziona il Registro della Pompe?

**R** Nel caso in cui tu e il tuo medico siate d'accordo nel partecipare al progetto, potranno essere registrati alcuni dei dati relativi ai tuoi periodici check-up proprio in questo registro. Saranno dati relativi alla funzionalità cardiaca, muscolare, respiratoria o informazioni riguardanti della qualità della vita.

Solo il tuo medico avrà accesso a queste informazioni personali. D'altro canto, i dati di tutti i pazienti potranno essere visualizzati collettivamente rispettando l'anonimato di ciascun paziente.

Tutti i medici o i professionisti che hanno a che fare con la malattia di Pompe sono invitati a partecipare e seguire i propri pazienti attraverso il Registro.

### **D** E' garantita la riservatezza dei dati presenti nel Registro?

**R** Il medico dovrà prima chiederti l'autorizzazione e, solo allora, seguendo le regole legislative della propria nazione, potrà trasmettere i tuoi dati al Registro della Pompe. Per mantenere la riservatezza, ogni paziente sarà abbinato esclusivamente ad un numero identificativo (ID).

Tutte le informazioni mediche sono riservate. Ogni notizia relativa ad uno specifico paziente sarà consultabile da altri medici solo previa autorizzazione scritta. Il Registro fornirà però l'opportunità, ai medici partecipanti, di confrontare le informazioni cliniche dei propri pazienti con le informazioni collettive presenti nel Registro.

I dati presenti nel Registro saranno periodicamente analizzati e ne verranno riportate le conclusioni; inoltre su specifica richiesta alcuni risultati verranno anche trasmessi alla comunità scientifica. I medici dovranno essere incoraggiati a partecipare, a condividere le osservazioni, le ipotesi di valutazione, nonché a seguire la raccolta dei dati clinici, nel tentativo comune di guidare ed orientare la ricerca di possibili, nuovi interventi terapeutici. In conclusione, il Registro della Pompe è da considerare un progetto a lungo termine che proseguirà nel tempo.

Per saperne di più puoi visitare il sito [www.pomperegistry.com](http://www.pomperegistry.com).

## Raccolta dati relativi a pazienti affetti dalla malattia di Pompe (continua)

---

### **D** Come è possibile partecipare al Registro della Pompe?

**R** Il Registro della Pompe raccoglie continuamente nuove iscrizioni di medici e dei loro pazienti. I pazienti interessati, per avere più informazioni, sono incoraggiati a parlarne con il proprio medico. E' possibile visitare il sito [www.pomperegistry.com](http://www.pomperegistry.com) e scaricare la "Scheda di Valutazione" della malattia di Pompe. Sarà anche necessario compilare la "Scheda di Autorizzazione dei Pazienti" che ti verrà fornita dal tuo medico curante.

### **D** E' possibile accedere ai propri dati personali nel Registro della Pompe e/o nell'IPA/Erasmus MC Pompe Survey?

**R** I tuoi dati inseriti nel Registro della Pompe sono per te accessibili solo attraverso il tuo medico. Le informazioni sono accessibili direttamente ai pazienti solo su specifica richiesta e in casi eccezionali.

---

La presente pubblicazione si prefigge di fornire informazioni generali sul tema trattato. Viene distribuita come servizio pubblico erogato dall'International Pompe Association, fermo restando che l'International Pompe Association non si impegna a fornire prestazioni mediche o altri servizi professionali. La medicina è una scienza in costante evoluzione. L'errore umano e i cambiamenti della prassi medica non consentono di garantire la precisione di materiali che trattano una materia così complessa. Le presenti informazioni devono essere pertanto confermate da altre fonti, in particolare fonti mediche.