

INFORMATIVA SUL TRATTAMENTO DEI DATI PERSONALI
ai sensi degli artt. 13 e 14, par. 5, lett. b) del Regolamento UE 2016/679 (G.D.P.R.)
e dell'art. 6, comma 3, delle Regole Deontologiche per trattamenti a fini statistici o di ricerca
scientifica, adottate con Provvedimento del Garante per la Protezione dei Dati Personali n. 515,
del 19 dicembre 2018 (doc. web n. 9069637)

Titolo dello Studio: Neuropatie ereditarie: studio retrospettivo e prospettico clinico-epidemiologico sul territorio dell'Area Vasta Nord Ovest

Codice Protocollo, versione e data: NeuErATNO v. 1.1 del 05/07/2026

Promotore dello Studio: Azienda USL Toscana Nord-Ovest - Ufficio Aziendale Malattie Rare

Centro coordinatore: UOC Neurologia Lucca - Azienda USL Toscana Nord-Ovest

Centro di sperimentazione:

Azienda USL Toscana Nord Ovest - UOC Neurologia Livorno

Azienda USL Toscana Nord Ovest - UOC Neurologia Massa

Azienda USL Toscana Nord Ovest - UOC Neurologia Valdera

Azienda USL Toscana Nord Ovest - UOC Neurologia Versilia

Azienda Ospedaliera Universitaria Pisana, UO Neurologia (HCP AOUP ERN-NMD)

Azienda Ospedaliera Universitaria Pisana, SOD Genetica Molecolare

IRCCS Stella Maris

Gentile partecipante alla ricerca,

con il presente documento, si intende rendere (ai sensi del Regolamento UE 2016/679, di seguito "Regolamento", e del D.lgs. 196/2003, di seguito "Codice") l'informativa sul trattamento dei dati personali dei pazienti deceduti o non contattabili, reclutati nello Studio.

L'informativa è volta a fornire notizie e chiarimenti riguardo ai motivi per i quali la ricerca viene condotta e ai diritti riconosciuti dalla vigente normativa sulla protezione dei dati personali. Il Titolare del trattamento ha verificato la sussistenza delle ragioni per le quali informare i pazienti/interessati ed acquisire il relativo consenso risulta impossibile o implica uno sforzo sproporzionato, comportando il rischio concreto di rendere impossibile o di pregiudicare gravemente il conseguimento delle finalità della ricerca.

Pertanto, il presente documento ha lo scopo di informare i pazienti che non possono essere contattati (nonostante i ragionevoli sforzi profusi per contattarli) e gli aventi causa dei pazienti deceduti che, per le finalità dello Studio, verranno utilizzati i dati disponibili nelle loro cartelle cliniche già nella disponibilità dei centri di sperimentazione clinica sopra citati.

Se lei o minore da lei rappresentato, è affetto da neuropatia ereditaria e risiede nel territorio dell'Area Vasta Toscana Nord-Ovest (ATNO), potrebbe essere (oppure il minore da lei rappresentato potrebbe essere) stato incluso nel presente Studio.

1. Titolari del trattamento

Titolari del trattamento in regime titolarità autonoma sono:

- il **Promotore** dello studio **Azienda USL Toscana Nord Ovest** con sede legale in via Cocchi n. 7/9, 56121 Pisa nella persona del Direttore Generale;

- l' **Azienda Ospedaliero Universitaria Pisana** con sede legale in Via Roma n.67 , 56126 Pisa, nella persona del Direttore Generale;
- l' **IRCCS Fondazione Stella Maris** con sede legale in Piazza della Repubblica n. 13, 56028 San Miniato (PI), nella persona del Presidente della Fondazione.

2. Categorie dei dati e finalità del trattamento

I dati da lei forniti: dati personali comuni (codice paziente RTMR (dati paziente già pseudonimizzati su tale database regionale), genere, anno di nascita, provincia di residenza (come conferma di residenza in ATNO); anno dell'ultimo controllo clinico; richiesta conferma che il paziente risultasse vivente al momento dell'approvazione dello studio (verificabile su RTMR)) e dati particolari (mRS (Rankin modificata) all'ultimo controllo: ☐ 0 ☐ 1 ☐ 2 ☐ 3 ☐ 4 ☐ 5

(segnalare se la neuropatia non fosse la causa principale delle compromissioni funzionali);

Diagnosi sintetica: ☐ CMT1 ☐ CMT2 ☐ CMTX ☐ HNPP ☐ Dejerine-Sottas ☐ Rosenberg-Chutorian ☐ Roussy-Levy ☐ Neuropatia assonale gigante ☐ Neuropatia congenita ipomielinizzante ☐ Neuropatia sensoriale ed autonoma ☐ Neuropatia sensoriale ereditaria ☐ Neuropatia motoria distale ☐ Altro (specificare con cod. HPO)

Genotipo: ☐ duplicazione PMP22 ☐ delezione PMP22 ☐ altro (definire gene, trascritto, sostituzione nucleotidica e aminoacidica)

ENG (1): ☐ HP:0005587 demielinizzante ☐ HP:0003477 assonale ☐ HP:0003401 blocchi di conduzione ☐ altro/non definibile sulla base dei dati disponibili (specificare con codici HPO) [possibili più risposte];

ENG (2): ☐ HP:0002398 neuropatia motoria ☐ HP:0001250 neuropatia sensitiva ☐ altro/non definibile sulla base dei dati disponibili (specificare con codici HPO) [possibili più risposte];

Pattern: ☐ HP:0002314 polineuropatia lunghezza dipendente ☐ HP:0003402 neuropatia multifocale ☐ altro/non definibile sulla base dei dati disponibili (specificare con codici HPO);

Interessamento clinico: ☐ HP:0003700 debolezza prossimale ☐ HP:0003460 debolezza distale ☐ HP:0002937 disturbi sensitivi distali ☐ HP:0002270 disfunzione autonoma ☐ HP:0003470 deficit nocicettivo ☐ altro/ non definibile sulla base dei dati disponibili (specificare con codici HPO) [possibili più risposte];

Comorbidità:

Anamnesi familiare: [specificare qui anche se la diagnosi genetica è stata effettuata direttamente nel paziente ed in carenza di ciò, in quali familiari vi è conferma molecolare]

Terapie: [campi aperti].

Il trattamento dei dati genetici è necessario per il conseguimento degli scopi di ricerca in quanto essi rappresentano parte integrante degli end-point primario e secondario; tali i dati sono stati precedentemente raccolti nell'ambito della normale pratica clinica codificata nei livelli essenziali di assistenza (LEA).

Le categorie di interessati sono tutti i pazienti affetti da neuropatia ereditaria definita come sopra; potranno inoltre essere inclusi anche pazienti nei quali l'indagine molecolare non sia stata eseguita, se vi è chiara familiarità per disturbi analoghi e conferma genetica in almeno un familiare "probando", in assenza di ulteriori cause in grado di spiegare la neuropatia.

Fonte dati: precedenti visite ambulatoriali, cartelle cliniche cartacee o elettroniche, referti genetici ed elettromiografici) verranno trattati per finalità di ricerca scientifica, nell'ambito del progetto di ricerca indicato in epigrafe.

I dati oggetto di trattamento sono acquisiti avvalendosi della documentazione ambulatoriale a disposizione tramite consultazione della cartella medica (cartacea e/o elettronica), delle precedenti visite, del RTMR e dei dati di flussi ATNO.

La ricerca si propone di stimare la prevalenza minima (e frequenza relativa) delle neuropatie ereditarie in ATNO e la caratterizzazione genotipo-fenotipo, come da obiettivi primari e secondari, mediante raccolta retrospettiva da referti genetici, cartelle cliniche e precedenti visite (dati già acquisiti nella normale pratica clinica). Il fine ultimo è un miglioramento della conoscenza della clinica e dell'epidemiologia di questo gruppo di patologie, con ricadute positive a lungo termine sulla tutela della salute degli interessati stessi e della collettività.

A tal fine ai partecipanti sarà chiesto di aderire allo studio.

3. Base giuridica

Il Titolare del trattamento, dopo aver accuratamente verificato l'impossibilità ovvero lo sforzo sproporzionato di informare tutti gli interessati ed acquisirne il relativo consenso, ed avere altresì attentamente valutato che l'esclusione dei soggetti deceduti o non contattabili rischierebbe di rendere impossibile o pregiudicare gravemente il conseguimento delle finalità di ricerca, ha ritenuto opportuno dare attuazione a quanto stabilito dall'art. 110 del Codice.

Pertanto, per i pazienti non contattabili, la base giuridica del trattamento si rinviene, nell'art. 9, par. 2, lett. j) del Regolamento (trattamento necessario a fini di ricerca scientifica) e nell'art. 110 del Codice. Il rispetto della richiamata normativa, unitamente al parere favorevole del competente Comitato Etico, costituiscono condizione di liceità del trattamento stesso.

Per i pazienti contattabili, considerato che il trattamento riguarda dati sulla salute per scopi di ricerca medica, la base giuridica del trattamento si rinviene nel consenso espresso, libero, specifico, informato, inequivocabile e revocabile in ogni momento, ai sensi degli artt. 6, par. 1, lett. a), art. 9, par. 2, lett. a), del Regolamento.

4. Misure di sicurezza

Il trattamento dei dati personali (comuni e particolari) sarà effettuato con le seguenti modalità: informatica (sistema DELFI di ESTAR). I titolari del trattamento metteranno in atto misure tecniche e organizzative adeguate, quali la cifratura e la pseudonimizzazione, volte ad attuare in modo efficace i principi di protezione dei dati e a tutelare i diritti degli interessati in conformità con gli artt. 25 e 32 del GDPR.

Il centro di sperimentazione clinica, al momento dell'inclusione, assegna (in maniera casuale e non ripetibile) a ciascun partecipante un codice per impedire l'identificazione dei partecipanti alla ricerca. Tale codice sarà utilizzato dal centro di sperimentazione clinica per la comunicazione dei dati al promotore. Il centro di sperimentazione clinica sarà l'unico ed esclusivo soggetto a poter associare il codice identificativo ai Suoi dati personali. I documenti/file contenenti i codici identificativi saranno conservati separatamente dai documenti/file che contengono le altre informazioni acquisite. Solo il personale del centro di sperimentazione clinica avrà accesso diretto ai suoi dati anagrafici. Fra il personale del promotore, è nominato un supervisore dello studio solo per verificare la qualità dei dati raccolti per lo studio stesso. L'assegnazione di un codice identificativo è finalizzata a garantire che la sua identità non sia associabile direttamente al dato stesso, e che non sia possibile a terzi conoscerla.

I dati saranno conservati per il tempo necessario alla conduzione dello studio e cancellati dopo 10 anni dalla conclusione programmata della ricerca, salvo un maggior periodo per ulteriori finalità per le quali le verrà chiesto un eventuale e successivo consenso.

5. Comunicazione e diffusione dei dati

I dati saranno comunicati a responsabili del trattamento formalmente nominati non saranno comunicati ad altri soggetti. Resta inteso che i dati saranno comunicati a quei soggetti pubblici e privati per i quali la comunicazione sia prevista da disposizioni comunitarie, norme di legge o regolamenti e a responsabili del trattamento formalmente nominati.

I dati non saranno oggetto di diffusione se non a scopo di ricerca scientifica in forma anonima e aggregata ad esempio attraverso pubblicazioni scientifiche, statistiche e convegni scientifici.

6. Responsabile della protezione dati

Il responsabile della protezione dei dati dell'Azienda USL Toscana Nord Ovest, promotore dello studio, può essere contattato al seguente indirizzo:

e-mail: rpd@uslnordovest.toscana.it

Il responsabile della protezione dei dati dell'Azienda Ospedaliero Universitaria Pisana può essere contattato al seguente indirizzo: e-mail: responsabileprotezionedati@ao-pisa.toscana.it.

Il responsabile della protezione dei dati dell'IRCCS Fondazione Stella Maris può essere contattato al seguente indirizzo: e-mail: dpo@fsm.unipi.it.

7. Esercizio dei diritti

In ogni momento potrà esercitare i suoi diritti di cui alla sezione 2, 3 e 4 del capo III del Regolamento UE n. 679/2016, (in particolare i diritti di cui agli artt. 15 - 22 del GDPR quali ad es. diritti di informazione e accesso (art. 15), di rettifica (art. 16) e cancellazione (art. 17), di limitazione (art. 18) e opposizione al trattamento). Le evidenziamo che il diritto alla portabilità dei dati personali (art. 20) non è esercitabile ed è pertanto escluso.

Per avanzare queste richieste, può contattare per iscritto i Titolari, anche tramite i Responsabili della protezione dati, ai recapiti sopra indicati.

8. Reclamo

Lei ha il diritto di presentare un reclamo all'autorità di controllo (in Italia l'Autorità Garante per la protezione dei dati personali, www.garanteprivacy.it, e-mail: protocollo@gpdp.it PEC: protocollo@pec.gpdp.it, centralino tel. 06696771).