

**Adulti affetti, genitori/tutori, rappresentanti legalmente autorizzati Modulo di
consenso Partecipazione alla ricerca per adulti affetti/minori affetti Sanford
Research**

Titolo del protocollo: Coordination of Rare Diseases at Sanford (CoRDS)

Ricercatore: Chun Hung Chan

Istruzioni: se hai precedentemente compilato un modulo di consenso informato CoRDS, leggi attentamente poiché i termini potrebbero essere cambiati.

L'attuale modulo di consenso informato e il modulo di assenso sono disponibili sul sito web di CoRDS (<http://www.sanfordresearch.org/cords/>), online all'interno del portale online e via posta, e-mail o telefono su richiesta dei partecipanti. CoRDS invita i partecipanti a rivedere regolarmente il modulo di consenso informato e il modulo di assenso per eventuali revisioni. È tua responsabilità assicurarti di aver letto il modulo di consenso informato e il modulo di assenso attuali.

Qual è lo scopo di questo studio?

Lo scopo del Coordination of Rare Diseases at Sanford (CoRDS) è istituire un registro internazionale dei pazienti affetti da malattie rare. Il CoRDS ha l'obiettivo di raccogliere e fornire una preziosa risorsa di informazioni e accelerare il reclutamento dei pazienti negli studi di ricerca e nelle sperimentazioni cliniche.

Chi può partecipare?

Può iscriversi al Registro CoRDS qualsiasi individuo con una malattia rara, non comune o non diagnosticata, così come coloro che sono portatori non affetti. Un genitore o tutore può iscrivere un minore di età inferiore ai 18 anni. Un rappresentante legalmente autorizzato (LAR, Legally Authorized Representative) può iscrivere un adulto di età superiore ai 18 anni non in grado di esprimere consenso.

Cosa accadrà in questo studio?

Se scegli di iscriverti, ti verrà chiesto di completare un breve questionario. I questionari richiedono i tuoi contatti di base, le informazioni socio-demografiche e sanitarie, nonché le tue preferenze in materia di comunicazione e ricerca. Queste informazioni verranno salvate con un identificatore codificato univoco. CoRDS invierà un promemoria nel caso in cui il questionario non fosse stato completato e invierà un promemoria annuale per aggiornare le informazioni o confermare che sono aggiornate.

A volte, per i ricercatori è importante sapere quanti membri di una famiglia sono affetti da una determinata patologia e in che modo le malattie sono ereditate all'interno di una famiglia. Avrai la possibilità di collegare il tuo account con altri familiari iscritti al CoRDS. Collegando il tuo account a quello di un familiare, accetti che il tuo nome, la tua data di nascita, città/stato di residenza e grado di parentela siano mostrati al familiare a cui desideri essere collegato. Non sarai in grado di guardare o modificare gli altri account. I ricercatori non saranno in grado di identificare chi siano gli individui, ma sapranno solo che sei imparentato con il familiare a cui ti sei collegato.

Questo studio è volontario?

La partecipazione al CoRDS è volontaria. Sei libero di recedere in qualsiasi momento, per qualsiasi motivo. Per recedere, contatta CoRDS tramite posta o e-mail e seleziona una delle seguenti opzioni.

1. Lasciare informazioni identificabili nel CoRDS, ma non contattatemi più;
2. Rimuovere le informazioni identificabili e lasciare le informazioni anonime nel CoRDS;
3. Rimuovere tutte le informazioni dal CoRDS.

Avrai 30 giorni per decidere cosa vuoi fare con i tuoi dati. CoRDS ti contatterà per confermare che i tuoi dati sono stati modificati/cancellati secondo i tuoi desideri.

Se il CoRDS non riceve tue notizie entro 30 giorni, le tue informazioni identificabili verranno rimosse e i dati verranno archiviati nel registro a tempo indeterminato.

Quali sono i vantaggi di questo studio?

Non ci sono vantaggi diretti nella partecipazione al CoRDS, ma i dati che fornisci possono contribuire al progresso della ricerca sulle malattie rare che andrà a beneficio di una popolazione più ampia. Partecipando al CoRDS potresti essere contattato in merito alle opportunità di ricerca per le quali sei idoneo/a e potrai decidere in quel momento se desideri partecipare; tuttavia, il CoRDS non può garantire che un ricercatore richieda di contattarti.

Le informazioni sono mantenute riservate? Quali sono i rischi della partecipazione?

CoRDS farà ogni sforzo per mantenere riservate tutte le informazioni raccolte nel registro, ma ciò non può essere garantito. Esiste un rischio minimo associato alla perdita della riservatezza.

Come saranno accessibili le mie informazioni? Posso scegliere come condividere le mie informazioni?

Nel questionario o nei questionari puoi scegliere come desideri che il CoRDS condivida le tue informazioni.

È possibile accedere alle informazioni nel CoRDS nei seguenti modi:

1. I ricercatori possono accedere a informazioni anonime una volta approvate dal Comitato di revisione scientifica del CoRDS. Se ti inserisci in un registro specifico di una malattia per un Gruppo di tutela dei pazienti (PAG), tale PAG potrebbe chiedere di essere coinvolto nel processo di revisione. Se un ricercatore desidera informarti su un'opportunità di ricerca, il personale CoRDS ti contatterà per suo conto. Non vi è alcun obbligo di partecipazione: spetta sempre a te contattare il ricercatore. CoRDS garantisce che tutte le segnalazioni di studi di ricerca siano state esaminate e approvate da un IRB, a seconda dei casi.
2. Un sottoinsieme di informazioni anonime può essere condiviso con altri database al fine di evitare una duplicazione degli sforzi e aumentare la conoscenza e la comprensione delle malattie rare.
3. I gruppi di tutela dei pazienti (PAG) che rappresentano individui con malattie rare o non comuni possono avere accesso a informazioni che possono o meno essere identificabili per scopi non di ricerca. Questi PAG hanno firmato un contratto in cui dichiarano che non utilizzeranno le informazioni per scopi di ricerca.

Chi devo contattare per eventuali domande?

- Per domande generali su CoRDS o sull'iscrizione: chiama il numero (877) 658-9192 o invia un'e-mail all'indirizzo cords@sanfordhealth.org

- Se ritieni di essere stato danneggiato: Chun Hung Chan, (605) 312-6403 Se hai domande sui tuoi diritti come partecipante alla ricerca: Sanford Health Institutional Review Board (IRB),(605) 312-6430

Informativa sulla privacy

Sanford Health riconosce e rispetta il diritto alla privacy di qualsiasi individuo. Prendiamo la sicurezza e la privacy molto seriamente. Pertanto, vogliamo che Lei sappia come possiamo raccogliere, elaborare, utilizzare, condividere e proteggere i Suoi dati che acquisiamo attraverso il registro Coordination of Rare Diseases at Sanford (CoRDS). I partecipanti che sono anche pazienti di Sanford Health devono consultare la Notifica sulle pratiche di privacy, un documento separato che indica come le informazioni mediche del paziente (informazioni sanitarie protette) possono essere utilizzate o divulgate.

La presente Informativa sulla privacy si applica a quella parte di sanfordhealth.org e ai sottodomini specifici del registro CoRDS, che chiameremo il nostro "sito web".

Dati raccolti e modalità di utilizzo

I visitatori possono navigare nel sito Web di Sanford Health e CoRDS senza fornire alcuna informazione personale. Alcune pagine contengono moduli che danno ai visitatori la possibilità di iscriversi al CoRDS come partecipanti al registro firmando un documento di consenso informato. A tale scopo deve fornirci le informazioni di contatto tra cui nome, indirizzo fisico, telefono, indirizzo e-mail e altri dati personali se decide di iscriversi. Fornire queste informazioni è volontario. Le informazioni inviate vengono utilizzate per l'iscrizione al registro CoRDS e condivise internamente con i dipendenti di Sanford Health che hanno bisogno di questi dati per completare l'iscrizione, per rispondere alle richieste o per migliorare le operazioni di Sanford Health. Le informazioni inviate possono essere utilizzate anche per valutare la funzionalità tecnica del nostro sito Web. Le informazioni fornite possono inoltre essere utilizzate per trattare l'uso inappropriato o le comunicazioni associate al nostro sito Web.

Conservazione e cancellazione dei dati personali

La presente Sezione definisce i nostri regolamenti e le nostre procedure di conservazione dei dati, concepite per contribuire a garantire il rispetto dei nostri obblighi legali in relazione alla conservazione e alla cancellazione dei dati personali. Le informazioni personali che trattiamo per qualsiasi scopo o finalità non verranno conservate per un periodo superiore a quello necessario ad ottemperare le funzioni per le quali sono state raccolte. L'attuale protocollo CoRDS richiede che conserviamo i dati dei partecipanti a tempo indeterminato. In alcuni casi non è possibile per noi specificare in anticipo i periodi per i quali verranno conservati i dati personali. In tali casi, determineremo il periodo di conservazione in base ai requisiti legali di conservazione applicabili al protocollo di ricerca che disciplina il CoRDS. Indipendentemente dalle altre disposizioni della presente Sezione, possiamo conservare i Suoi dati personali se tale conservazione è necessaria per il rispetto di un obbligo legale al quale siamo soggetti, o per proteggere i Suoi interessi vitali o gli interessi vitali di un'altra persona fisica.

Condivisione di dati personali con terze parti

Non condividiamo informazioni personali con terze parti non correlate a Sanford Health, tranne quando richiesto per scopi legali o indagini. Chiederemo la Sua autorizzazione prima di condividere i suoi dati personali con altri registri di malattie rare o con ricercatori che lavorano nel campo della

medicina delle malattie rare. Possiamo condividere i Suoi dati personali con terzi con cui abbiamo stipulato un contratto per aiutarci a fornirLe dei servizi. Ci assicureremo che tali terze parti abbiano accettato di non utilizzare o divulgare le Sue informazioni personali se non per aiutarci a fornire i servizi.

I Suoi diritti

Lei gode di determinati diritti in base alla legge sulla privacy e sulla protezione dei dati specifici del registro CoRDS e al regolamento generale sulla protezione dei dati. Alcuni dei diritti sono complessi e non tutti i dettagli sono stati inclusi nel nostro riepilogo. Di conseguenza, per una spiegazione completa di questi diritti, è necessario leggere le leggi pertinenti e la guida delle autorità di regolamentazione.

I Suoi diritti principali ai sensi della legge sulla protezione dei dati sono:

- (a) il diritto di accesso;
- (b) il diritto alla rettifica;
- (c) il diritto alla cancellazione;
- (d) il diritto di limitare il trattamento dei dati;
- (e) il diritto di opposizione al trattamento dei dati;
- (f) il diritto alla portabilità dei dati;
- (g) il diritto di presentare un reclamo ad un'autorità di vigilanza e
- (h) il diritto di revoca del consenso.

Lei ha il diritto di ottenere la conferma se trattiamo o meno i Suoi dati personali e, se lo facciamo, l'accesso ai dati personali, insieme ad alcune informazioni aggiuntive. Tali informazioni aggiuntive comprendono i dettagli delle finalità del trattamento, le categorie di dati personali interessati e i destinatari dei dati personali. Le forniremo una copia dei Suoi dati personali, a patto che i diritti e le libertà degli altri non siano interessati. La prima copia verrà fornita gratuitamente, ma le copie aggiuntive potrebbero essere soggette a una tariffa adeguata per coprire i costi.

Ha il diritto di rettificare eventuali dati personali inesatti e, tenendo conto delle finalità del trattamento, di completare tutti i dati personali incompleti.

In alcune circostanze ha il diritto alla cancellazione dei Suoi dati personali senza indebito ritardo. Tuttavia, ci sono circostanze in cui il diritto alla cancellazione viene negato. Le esclusioni generali includono i casi in cui il trattamento è necessario per adempiere a un obbligo legale, o per l'accertamento, l'esercizio o la difesa di rivendicazioni legali.

In alcune circostanze ha il diritto di limitare il trattamento dei Suoi dati personali. Tali circostanze si verificano quando: contesta l'accuratezza dei dati personali; il trattamento è illegale ma Lei si oppone alla cancellazione; non abbiamo più bisogno dei dati personali ai fini del nostro trattamento, ma sono necessari dati personali per l'istituzione, l'esercizio o la difesa di rivendicazioni legali, e ha contestato il trattamento ed è in attesa della verifica di tale contestazione. Laddove il trattamento sia stato limitato su questa base, potremmo continuare a conservare i Suoi dati personali. Tuttavia, li tratteremo in altro modo solo: con il Suo consenso; per l'istituzione, l'esercizio o la difesa di rivendicazioni legali; per la protezione dei diritti di un'altra persona fisica o giuridica; o per motivi di interesse pubblico importante.

Lei ha il diritto di opporsi al nostro trattamento dei Suoi dati personali per motivi legati alla Sua situazione particolare, ma solo nella misura in cui la base giuridica del trattamento è che il trattamento sia necessario per l'esecuzione di un compito svolto nell'interesse pubblico o nell'esercizio di qualsiasi autorità ufficiale a noi conferita, o gli scopi dei legittimi interessi perseguiti da noi o da una terza parte. In caso di obiezione di questo tipo, cesseremo di elaborare le informazioni personali a meno che non possiamo dimostrare motivi legittimi impellenti per il trattamento che prevalgono sui Suoi interessi, diritti e libertà, o il trattamento serve per l'istituzione, l'esercizio o la difesa di rivendicazioni legali.

Lei ha il diritto di opporsi al nostro trattamento dei Suoi dati personali per scopi di marketing diretto (compresa la profilazione per scopi di marketing diretto). In caso di contestazione, cesseremo di trattare i Suoi dati personali a tale scopo.

Lei ha il diritto di opporsi al trattamento dei Suoi dati personali a fini di ricerca scientifica o storica o a fini statistici per motivi legati alla Sua situazione particolare, a meno che il trattamento sia necessario per l'esecuzione di un compito svolto per motivi di interesse pubblico.

Lei ha il diritto di ricevere i Suoi dati personali da noi in un formato strutturato, comunemente usato e leggibile da una macchina.

Se ritiene che il nostro trattamento dei Suoi dati personali violi le leggi sulla protezione dei dati, ha il diritto legale di presentare un reclamo a un'autorità di vigilanza responsabile della protezione dei dati. Se risiede nell'UE, può farlo nello stato membro dell'UE della Sua residenza abituale, del Suo luogo di lavoro o del luogo della presunta violazione. Se non risiede nell'UE, può contattare direttamente Sanford CoRDS per presentare il Suo reclamo.

Nella misura in cui la base legale per il nostro trattamento dei Suoi dati personali è il consenso, Lei ha il diritto di revocarlo in qualsiasi momento. La revoca del consenso non pregiudica la liceità del trattamento prima di tale revoca.

Può esercitare qualsiasi diritto in relazione ai Suoi dati personali contattandoci tramite una qualsiasi delle informazioni di contatto elencate in calce alla presente informativa.

[Newsletter, comunicazioni e-mail e altri servizi correlati](#)

CoRDS offre l'opportunità di ricevere newsletter e pubblicazioni elettroniche relative al funzionamento continuo del CoRDS presso Sanford Health. Lei può iscriversi gratuitamente e può annullare l'iscrizione in qualsiasi momento attraverso le informazioni di contatto contenute in tali comunicazioni.

Altre comunicazioni che Lei ci invia tramite e-mail possono essere condivise con un rappresentante del servizio clienti CoRDS o un altro dipendente Sanford Health in grado di rispondere al meglio alla Sua richiesta. Le comunicazioni via e-mail non sono completamente sicure o riservate. È possibile che un'e-mail sia accessibile o disponibile per altri utenti di Internet. Si prega di non utilizzare la posta elettronica per le comunicazioni che si desidera mantenere protette e sicure.

Indirizzi IP

Il nostro server Internet tiene traccia automaticamente dell'indirizzo IP (Internet Protocol) dei computer che accedono al nostro sito. Un indirizzo IP è un numero che viene assegnato al computer quando si accede a Internet. Gli indirizzi IP non sono informazioni di identificazione personale perché diversi individui possono utilizzare lo stesso computer per accedere a Internet. Sanford Health può utilizzare queste informazioni per valutare il modo in cui i visitatori navigano nei nostri siti Web e contribuire a migliorarne i contenuti.

Tecnologie di tracciamento

Sanford Health, o qualsiasi partner pubblicitario di terze parti con cui scegliamo di lavorare, può utilizzare varie tecnologie di tracciamento come cookie, web beacon e software di analisi. Questi strumenti ci aiutano a gestire i contenuti sui nostri siti Web informandoci su quali contenuti sono utili ai visitatori.

Cookie

Quando Lei visita il nostro sito web possiamo inviare uno o più "cookie" al Suo computer o ad altri dispositivi di navigazione in Internet. I cookie sono identificatori alfanumerici memorizzati sul computer attraverso il browser web e sono utilizzati dalla maggior parte dei siti web per personalizzare l'esperienza di navigazione dell'utente. I cookie possono facilitare ulteriori funzioni del sito web per migliorare le prestazioni dell'esperienza sul web, come ricordare le preferenze, consentire interazioni sociali, analizzare l'utilizzo per l'ottimizzazione del sito web, fornire contenuti personalizzati, consentire a terzi di fornire strumenti di condivisione sociale e fornire immagini o video da siti web di terze parti. Alcune funzionalità del nostro sito Web non funzioneranno se non si consente all'uso dei cookie. Possiamo collegare le informazioni che memorizziamo nei cookie con qualsiasi altra informazione inviata durante la visita al nostro sito web.

Possiamo usare sia cookie ID di sessione che cookie permanenti. Un cookie ID di sessione scade quando si chiude il browser Internet. Un cookie permanente viene memorizzato sul computer. I cookie ci consentono di monitorare e indirizzare l'interesse dei nostri visitatori per migliorare l'esperienza sul nostro sito web. È possibile imparare a rimuovere i cookie permanenti seguendo le indicazioni fornite nella sezione "Guida" del proprio browser Internet.

Web beacon

Possiamo utilizzare i web beacon da soli o con i cookie per raccogliere informazioni sul contenuto del nostro sito web. I web beacon sono piccoli oggetti grafici incorporati in una pagina Web o in un'e-mail e

sono generalmente invisibili all'utente ma consentono la verifica che un utente abbia visualizzato la pagina Web o l'e-mail. I web beacon possono essere utilizzati per tenere traccia delle visite alle pagine Web o dell'invio di moduli. In alcuni casi, il web beacon può essere legato alle informazioni inviate dai visitatori del nostro sito Web. Questa tecnologia ci consente di valutare l'efficacia del nostro sito Web e di qualsiasi campagna pubblicitaria o di marketing di Sanford Health.

Tecnologie di tracciamento di terze parti

L'uso di cookie o web beacon da parte di fornitori di servizi di terze parti non è coperto dalla nostra Informativa sulla privacy. Non abbiamo accesso o controllo su queste tecnologie utilizzate da terzi.

Software di analisi

Noi e qualsiasi utilità di tracciamento di terze parti con cui collaboriamo possiamo utilizzare i file di registro sul nostro sito Web per raccogliere determinate informazioni automaticamente e archivarle per scopi analitici. Queste informazioni comprendono indirizzi IP (Internet Protocol), tipo di browser, ISP (Internet Service Provider), pagine di riferimento/uscita, sistema operativo, timbro data/ora e dati di flusso dei clic. Utilizziamo queste informazioni per tracciare e compilare informazioni non personali per analizzare le tendenze, monitorare il traffico dei visitatori all'interno del contenuto del nostro sito Web e raccogliere informazioni demografiche aggregate sui nostri visitatori. Possiamo combinare queste informazioni del file di registro con altre informazioni che raccogliamo da o su di Lei per migliorare i servizi che offriamo, le nostre funzionalità di marketing, analisi o sito web.

Funzionalità e widget dei social media

I siti Web di Sanford Health possono contenere varie funzionalità che consentono ai visitatori di interagire con i contenuti del nostro sito Web tramite la piattaforma di social media prescelta, come i pulsanti "Mi piace" o "Condividi" di Facebook. L'uso di questi widget interattivi o mini- programmi sul nostro sito Web è volontario. Questi servizi sono forniti per migliorare l'esperienza di navigazione e la capacità di comunicare informazioni dal nostro sito Web al pubblico scelto. Queste funzionalità dei social media sono ospitate da una terza parte e disciplinate dall'Informativa sulla privacy della società che fornisce tali servizi.

Potremmo fornire l'opportunità di condividere le informazioni del nostro sito web con un amico o effettuare una raccomandazione indicando un indirizzo e-mail o altre informazioni di contatto per tale persona. Utilizzeremo tali informazioni di contatto per fornire informazioni su CoRDS.

Collegamenti ad altri siti web

Il contenuto del nostro sito Web può contenere collegamenti ad altri siti Web non di proprietà di Sanford Health. Questi siti Web di terze parti hanno informative e pratiche sulla privacy diverse. Se Lei invia informazioni a questi siti web, le Sue informazioni sono disciplinate dall'Informativa sulla privacy pubblicata su tale sito web. La invitiamo a leggere attentamente l'Informativa sulla privacy per qualsiasi sito web visitato.

Forum pubblici

Il nostro sito Web può offrire blog, forum di comunità o bacheche accessibili pubblicamente. Occorre tenere presente che qualsiasi informazione personale divulgata in questi forum pubblici può essere raccolta e utilizzata da altri al di fuori del controllo di Sanford Health. La invitiamo a contattare l'amministratore di un particolare forum per richiedere la rimozione delle sue informazioni personali. In alcuni casi potremmo non essere in grado di rimuovere le Sue informazioni.

Informativa legale

Ci riserviamo il diritto di divulgare le informazioni personali come richiesto dalla legge, ad esempio per rispondere a un mandato di comparizione o altro procedimento legale obbligatorio. Potremmo divulgare informazioni personali quando riteniamo in buona fede che la divulgazione sia necessaria per proteggere i nostri diritti, tutelare la sicurezza di altri, indagare su frodi o rispondere a richieste del governo.

Sicurezza dei dati personali

Sanford Health fornisce misure di sicurezza ragionevoli e appropriate per proteggere il contenuto del nostro sito Web e qualsiasi informazione personale fornita dall'utente contro rischi prevedibili. Le informazioni sensibili (come, ad esempio, il numero di carta di credito) immesse nei nostri moduli e, successivamente, trasmesse, sono protette da crittografia utilizzando la tecnologia Secure Socket Layer (SSL). Quando si trova una pagina web protetta, il Suo browser visualizzerà probabilmente un "lucchetto chiuso" o un altro simbolo per informarla che SSL è stato abilitato. L'indirizzo web dovrebbe iniziare con "https://" anziché con "http://". SSL consente una connessione sicura tra il browser Web e un server Web. Nessun sistema informatizzato o informatico, tuttavia, può essere completamente protetto da ogni possibile minaccia o pericolo e quindi non possiamo garantire la sicurezza di qualsiasi informazione da Lei trasmessa, e lo fa a Suo rischio e pericolo.

Protezione della privacy dei minori

Sanford Health si impegna a proteggere la privacy dei minori su Internet. Non raccogliamo di proposito dati personali di minori.

Modifiche all'Informativa sulla privacy

Potremmo modificare o aggiornare la nostra Informativa sulla privacy nel tempo. La notifica delle modifiche sostanziali sarà sul nostro sito web. La presente Informativa sulla privacy è stata aggiornata l'ultima volta il 24 aprile 2018.

Informazioni di contatto

In caso di domande sulla presente Informativa sulla privacy, è possibile contattarci via e-mail all'indirizzo cords@sanfordhealth.org o tramite posta all'indirizzo:

Sanford Health Coordination of Rare Diseases
Route 5031
Casella postale 5039
Sioux Falls, SD 57117-5039
Telefono: 1-877-658-9192



translated.

Certificato di accuratezza della traduzione

16/07/2021

Progetto N°: **38488497**

Documento:
CorRDS

Combinazione linguistica:
English - Italiano

Noi, Translated s.r.l., società di traduzioni professionali, certifichiamo che i documenti di cui sopra sono stati tradotti da traduttori professionisti esperti e qualificati al meglio delle loro capacità.

Questo certificato si riferisce alla sola accuratezza della traduzione e non al contenuto originale del documento. In conformità con i termini e le condizioni generali, la Translated s.r.l. non può essere ritenuta responsabile e non sarà ritenuta responsabile per qualsiasi conseguenza legata all'utilizzo della traduzione da parte del cliente o di terzi.

Una copia della traduzione è allegata al presente certificato.



Translated S.r.l.
Via Indonesia n.23
00144 Roma (RM)
P.IVA 07173521001

Cofondatrice e presidente

TRANSLATED S.R.L.

—
TRANSLATED S.R.L.
VAT. IT 071 73 52 10 01
R.E.A. Roma 1015467

—
Via Indonesia 23
00144 Rome (RM)
Italy

—
E-MAIL info@translated.com
TEL. +39 06 90 254 001
WEB. translated.com





Istruzioni

Grazie per il tempo dedicato all'iscrizione al Registro CoRDS. Il presente questionario:

- Richiede 10 - 20 minuti per la compilazione
- Si riferirà alla persona con la diagnosi rara o sconosciuta come "**il partecipante**"
- Può essere aggiornato in qualsiasi momento accedendo al portale online di CoRDS o contattando il personale CoRDS

Il personale CoRDS La contatterà annualmente per aggiornare il questionario.

In caso di domande durante la compilazione di questo modulo, contattare CoRDS al numero (877) 658-9192 durante l'orario lavorativo, dalle 8:30 alle 17:00 (CST) dal lunedì al venerdì. Per assistenza dopo l'orario di lavoro, lasciare un messaggio o inviare un'e-mail all'indirizzo cords@sanfordhealth.org.

*Per l'accuratezza dei dati, scrivere in modo leggibile. Grazie.

1. Data odierna (MM/GG/AAAA):

2. Chi sta compilando il presente questionario?

- ☐ Mi iscrivo personalmente (devi avere più di 18 anni per fornire informazioni per il registro)
- ☐ Sto iscrivendo mio/a figlio/a (devi essere il genitore o il tutore legale del partecipante per fornire informazioni per il registro)
- ☐ Sto iscrivendo un adulto che non è cognitivamente in grado di iscriversi (devi essere il rappresentante legalmente autorizzato del partecipante
(LAR, Legally Authorized Representative) a fornire informazioni per il registro)

Autorizzazioni e condivisione dei dati

Partecipando a CoRDS, le tue informazioni anonime saranno condivise con i ricercatori che accedono al Registro CoRDS. Di seguito sono riportate le opzioni che ti consentono di condividere i tuoi dati con altre entità. Nelle seguenti domande, seleziona come desideri condividere i tuoi dati. Compila questa sezione prima di proseguire.

3. Autorizzo il CoRDS a contattarmi in merito alla partecipazione a futuri studi di ricerca:

- | | | |
|-----------------------------|-----------------------------|---------------------------------|
| ☐ Sì | ☐ No | ☐ Non so |
|-----------------------------|-----------------------------|---------------------------------|

4. Autorizzo CoRDS a contattarmi in merito alla donazione di un campione di sangue, tessuto o altro campione biologico per la ricerca futura:

- | | | |
|-----------------------------|-----------------------------|---------------------------------|
| ☐ Sì | ☐ No | ☐ Non so |
|-----------------------------|-----------------------------|---------------------------------|

5. Autorizzo il CoRDS a fornire un sottoinsieme di informazioni anonime ad altri database che raccolgono informazioni sulle malattie rare al fine di evitare una duplicazione degli sforzi e aumentare la conoscenza:

- | | | |
|-----------------------------|-----------------------------|---------------------------------|
| ☐ Sì | ☐ No | ☐ Non so |
|-----------------------------|-----------------------------|---------------------------------|

6. Nome:	
7. Secondo nome:	
8. Cognome:	
☐ Controlla se il nome legale (come da certificato di nascita) del partecipante è lo stesso sopra indicato	
Nome legale del partecipante (come da certificato di nascita)	
9. Nome:	
10. Secondo nome:	
11. Cognome:	
12. Data di nascita:	
13. Città, comune o località di nascita:	
14. Paese di nascita:	
15. Indirizzo di domicilio 1:	
16. Indirizzo di domicilio 2:	
17. Paese	18. Stato o provincia attuale:
19. Comune attuale	20. CAP/Codice postale
21. Indirizzo e-mail:	
22. Numero di telefono principale:	
Informazioni su genitore/rappresentante legalmente autorizzato (LAR)	
Completa questa sezione se sei il genitore/tutore del partecipante (il partecipante deve avere meno di 18 anni) o un rappresentante legalmente autorizzato (il partecipante non è cognitivamente in grado di iscriversi).	
23. Nome:	
24. Secondo nome:	
25. Cognome:	
26. Numero di telefono principale:	
27. Indirizzo e-mail:	
☐ Controlla se l'indirizzo è lo stesso del partecipante, quindi passa alla sezione successiva	

28. Indirizzo 1:
29. Indirizzo 2:

30. Paese	31. Stato o provincia attuale
32. Comune attuale	33. CAP/Codice postale
34. Relazione con il contatto secondario:	
☐ Familiare	☐ Coniuge/partner
☐ Amico	☐ Altro
35. Se hai selezionato "altro" sopra, specifica:	
36. Nome:	
37. Secondo nome:	
38. Cognome:	
39. Numero di telefono principale:	
40. Indirizzo e-mail:	
☐ Controlla se l'indirizzo è lo stesso del partecipante sopra indicato, quindi passa alla sezione successiva	
41.Indirizzo 1:	
42.Indirizzo 2:	
43. Paese	
44.Stato o provincia attuale	
45. Comune attuale	46. CAP/Codice postale
Preferenze di iscrizione, contatto e comunicazione	
47. Necessità di comunicazione speciali: tu (la persona che compila questo modulo) hai esigenze di comunicazione speciali ? Seleziona tutte le risposte pertinenti o descrivile nell'apposito spazio.	
☐ Nessuna necessità speciale – sia la lingua parlata che quella scritta sono accettabili	☐ Lingua scritta preferita
☐ Lingua dei segni richiesta	☐ Altro
☐ Lingua parlata preferita	

48. Se hai selezionato "altro" sopra, specifica:

Informazioni socio-demografiche partecipante

Fornisci informazioni sul quadro generale e sulla diagnosi del partecipante nelle sezioni seguenti.

49. Sesso:

☐ Femmina	☐ Maschio	☐ Intersessuale	☐ Sconosciuto	☐ Altro
----------------------------------	----------------------------------	--	--------------------------------------	--------------------------------

50. Sesso alla nascita:

☐ Femmina	☐ Maschio	☐ Intersessuale	☐ Sconosciuto	☐ Altro
----------------------------------	----------------------------------	--	--------------------------------------	--------------------------------

51. Razza:

☐ Indiano americano o nativo dell'Alaska	☐ Nero o afroamericano
☐ Asiatico – Indiano asiatico	☐ Isolano del Pacifico – Nativo hawaiano
☐ Asiatico – Cinese	☐ Isolano del Pacifico – Guamaniano
☐ Asiatico – Filippino	☐ Isolano del Pacifico – Chamorro
☐ Asiatico - Giapponese	☐ Isolano del Pacifico – Samoano
☐ Asiatico – Coreano	☐ Isolano del Pacifico – Altro isolano del Pacifico
☐ Asiatico – Vietnamita	☐ Bianco
☐ Asiatico – Altro asiatico	☐ Altro/Sconosciuto/Rifiuta di rispondere

52. Etnia:

☐ Non ispanico o latino	☐ Ispanico o latino – Portoricano
☐ Ebreo ashkenazita	☐ Ispanico o latino – Sudamericano
☐ Franco-canadese	☐ Ispanico o latino – Altro latinoamericano
☐ Ispanico o latino – Centroamericano	☐ Ispanico o latino – Altro ispanico/latino/spagnolo

☐ Ispanico o latino – Cubano	☐ Sconosciuto/Nessuna risposta	
☐ Ispanico o latino – Domenicano (Repubblica dominicana)	☐ Altro	
☐ Ispanico o latino - messicano		
53. Se hai selezionato "altro" sopra, specifica:		
54. Il partecipante è ancora in vita?		
☐ Sì	☐ No	
55. Se hai selezionato "no", indica la data di morte (MM/GG/AAAA): Causa		
della morte:		
Diagnosi		
56. Per le malattie genetiche rare, il partecipante è un portatore sano della malattia rara?		
☐ Sì	☐ No	☐ Sconosciuto
57. Se hai selezionato "sì", elenca la malattia rara per la quale il partecipante è portatore.		
58. Diagnosi di malattie rare: elencare tutte le diagnosi di malattie rare.		
Completa le domande seguenti in relazione alla malattia sopra identificata. Se hai più di una malattia rara, rispondi alle domande 58 e 61 – 68 per ciascuna patologia.		
59. Sintomi delle malattie rare: elencare i sintomi della diagnosi delle malattie rare. Separa con una virgola.		
60. Non diagnosticata: se non è stata effettuata alcuna diagnosi clinica, elencare i sintomi. Separa con una virgola.		

61. Altre diagnosi: elencare le diagnosi non rare. Separa con una virgola.

62. Età alla diagnosi:	
☐ Prenatale	☐ Sconosciuto
☐ Alla nascita	☐ N/D
☐ Età	
63. Se hai selezionato "età", indica l'età: _____Giorno/i _____Settimana/e _____Mese/i _____Anno/i	
64. Età al primo sintomo:	
☐ Prenatale	☐ Sconosciuto
☐ Alla nascita	☐ N/D
☐ Età	
65. Se hai selezionato "età", indica l'età: _____Giorno/i _____Settimana/e _____Mese/i _____Anno/i	
66. Come è stata determinata la diagnosi rara? Selezionare tutte le risposte applicabili.	
☐ Analisi di laboratorio genetico	☐ Screening neonatale
☐ Istologia	☐ Esame obiettivo
☐ Imaging - TAC	☐ Sconosciuto
☐ Imaging - RM	☐ Altro
☐ Imaging – PET	
67. Se hai selezionato "altro" sopra, specifica:	
68. Dove è stata posta la diagnosi?	
Ospedale/Ente:	
Città:	
Stato o provincia:	

Paese:

Anamnesi familiare

69. Quali altri familiari hanno la malattia rara del partecipante? Selezionare tutte le risposte applicabili.

☐ Nessuno

☐ Sconosciuto

☐ Madre

☐ Nonna paterna

☐ Padre

☐ Zia materna

☐ Fratello

☐ Zia paterna

☐ Fratellastro

☐ Zio materno

☐ Sorella

☐ Zio paterno

☐ Sorellastra

☐ Cugino/a materno/a

☐ Figlia

☐ Cugino/a paterno/a

☐ Figlio

☐ Nipote femmina (di nonno/a)

☐ Nonno materno

☐ Nipote maschio (di nonno/a)

☐ Nonno paterno

☐ Nipote femmina (di zio/a)

☐ Nonna materna

☐ Nipote maschio (di zio/a)

Qualità della vita

70. In generale, il/la partecipante direbbe che la sua salute è...

☐ Eccellente

☐ Ottima

☐ Buona

☐ Soddisfacente

☐ Scarsa

71. La salute del/della partecipante ora lo/a limita nel fare attività energiche?

☐ Mai

☐ Raramente

☐ A volte

☐ Spesso

☐ Sempre

72. Quanto ha interferito il dolore con il godimento della vita del partecipante?

☐ Mai

☐ Raramente

☐ A volte

☐ Spesso

☐ Sempre

73. Con quale frequenza il partecipante si sente stanco?

☐ Mai

☐ Raramente

☐ A volte

☐ Spesso

☐ Sempre

74. Il partecipante si sente depresso...

☐ Mai	☐ Raramente	☐ A volte	☐ Spesso	☐ Sempre
------------------------------	------------------------------------	----------------------------------	---------------------------------	---------------------------------

Partecipazione alla ricerca clinica e campioni biologici

75. Il partecipante *ha già partecipato a sperimentazioni cliniche* relative alla propria malattia rara?

☐ Sì	☐ No	☐ Non so
-----------------------------	-----------------------------	---------------------------------

76. Il partecipante *attualmente partecipa a studi clinici* relativi alla propria malattia rara?

☐ Sì	☐ No	☐ Non so
-----------------------------	-----------------------------	---------------------------------

77. Il partecipante ha *precedentemente donato un campione* di sangue, tessuto o altro campione biologico per la ricerca?

☐ Sì	☐ No	☐ Non so
-----------------------------	-----------------------------	---------------------------------

78. In caso affermativo:
Tipo di campione biologico:

☐ Sangue	☐ Tessuto
☐ Altro fluido corporeo	☐ Urina
☐ Tampone saliva/guancia	☐ Sconosciuto

79. Luogo di donazione del campione biologico:

☐ Narrare qui se il luogo è sconosciuto

Ospedale/Ente

Città:

Stato o provincia:

Paese:

Grazie della partecipazione!

Domande?
Personale CoRDS
Sanford Research
2301 East 60th Street North
Sioux Falls, South Dakota 57104
Telefono (numero verde): 1 (877) 658-9192
E-mail: CoRDS@sanfordhealth.org

Istruzioni

Lo scopo del presente questionario è raccogliere informazioni e acquisire una maggiore conoscenza dei casi di GNB1 e di altre mutazioni (o varianti) genetiche del gene GNB. Le informazioni raccolte nel presente questionario saranno inserite in un registro internazionale di persone affette da GNB1 e da altre mutazioni genetiche del gene GNB, ospitato da Sanford Research presso il Coordination of Rare Diseases at Sanford, CoRDS. Il registro è concepito per fornire ai ricercatori dati anonimizzati, al fine di sostenere e promuovere la ricerca sul GNB.

Prima di iniziare, si prega di prendere atto di quanto segue:

- 1) Il presente questionario è destinato a individui, genitori, caregiver e/o tutori legali di persone a cui è stata diagnosticata una mutazione/variante genetica del gene GNB1 o di altri geni GNB. Si prega di rispondere a ciascuna domanda al meglio delle proprie possibilità. È presente una sezione intitolata “Anamnesi gravidanza e parto” relativa ai genitori naturali della persona con una mutazione GNB. Si raccomanda la compilazione di tale sezione da parte di almeno un genitore naturale o in collaborazione con almeno un genitore naturale.
- 2) Il tempo stimato per la compilazione del questionario è di circa 60 minuti.
- 3) In ogni domanda, la persona alla quale è stata diagnosticata una mutazione GNB è indicata come “il partecipante”.
- 4) È necessario compilare un solo questionario per ciascun individuo con una variante genetica GNB. Se siete genitori/caregiver di più di un figlio con una mutazione o variante genetica GNB1 o di altri geni GNB, vi preghiamo di compilare un questionario separato per ciascun figlio.
- 5) La partecipazione è volontaria e si può scegliere di non partecipare.
- 6) I risultati del presente questionario potranno essere pubblicati su riviste scientifiche o presentati in occasione di conferenze professionali. Tuttavia, nomi e identità non verranno divulgati e i vostri dati resteranno anonimi.

Se avete domande durante la compilazione di questo modulo, vi preghiamo di contattare il CoRDS al numero (877) 658-9192 durante l'orario di ufficio, dalle 8:00 alle 16:30 (CST), dal lunedì al venerdì.

Se avete bisogno di assistenza al di fuori dell'orario di ufficio, lasciate un messaggio oppure inviate un'e-mail all'indirizzo cords@sanfordhealth.org.

Autorizzazioni e Condivisione dei Dati

Autorizzo il CoRDS a fornire le mie informazioni, personali e non, al seguente Gruppo di Tutela dei diritti dei Pazienti per scopi non legati alla ricerca.

☐ GNB1 Advocacy Group

☐ Non autorizzo

1. Quale delle seguenti opzioni descrive il rapporto con il partecipante con una mutazione GNB?

☐ Me stesso/a (sono il/la partecipante)

☐ Tutore legale e/o rappresentante legalmente autorizzato

☐ Genitore		☐ Altro
☐ Caregiver che non è un genitore (es. nonno/a, fratello/sorella, altro parente, ecc.)		
Se “Altro”, specificare:		
2. La variante del partecipante è nota?		
☐ Sì	☐ No	☐ Non so
3. Quale gene è interessato?		
☐ GNB1	☐ GNB2	☐ Altro
Se “Altro”, quale gene è interessato? Indicare il gene e la variazione proteica:		
4. Quale variante GNB1 presenta il partecipante? Le seguenti mutazioni si riferiscono al cambiamento a livello del gene e della proteina. Se la variante non è elencata, selezionare “Altro” e indicare il gene e la variazione proteica.		
☐ c.37C>T, (p.Gln13Ter)	☐ c.287G>T, (p.R96L)	
☐ c.88C>T, (p.L30F)	☐ c.293_295del (p.Ser98del)	
☐ c.97-2A>G	☐ c.301A>G (p.Met101Val)	
☐ c.217>A (p.Ala73Thr)	☐ c.316G>A, (p.A106T)	
☐ c.D118G, (p.asp118Gly)	☐ c.341G>A, (p.Cys114Try)	
☐ c.154C>G, (p.R52G)	☐ c.343G>A, (p.Gly115Ser)	
☐ c.154C>T, (p.Arg52Trp)	☐ c.T350C, (p.L117P)	
☐ c.155G>A, (p.Arg52Gln)	☐ c.632G>A, (p.W211)	
☐ c.158G>A, (p.Gly53Glu)	☐ c.352G>T, (p.asp118tyr)	
☐ c.191G>T, (p.G64V)	☐ c.352>C, (p.Asp118His)	
☐ c.217G>A, (p.A73T)	☐ c.353A>G, (p.Asp118Gly)	

☐ c.343G>A, (p.Gly115Ser)	☐ c.388 G>A, (p.E130K)
☐ c.227A>G, (p. (Asp76Gly)	☐ c.353A>T, (p.Asp118Val)
☐ c.228T>A, (p.Asp76Glu)	☐ c.365 C>T, (p.S122F)
☐ c.229>A, p. (Gly77Ser)	☐ c.388A>G, (p.E130k)
☐ c.229G>C, p. (Gly77Arg)	☐ c.388G>A, (p.Glu130Lys)
☐ c.230A>G, (p.G77D)	☐ c.459T>G, (p.Asp153Glu)
☐ c.230G>T, (p.Gly77Val)	☐ c.788C>T, (p.Thr263Met)
☐ c.230G>C, (p.Gly77Ala)	☐ c.844G>C, (p.Gly282Arg)
☐ c.230G>A, (p.Gly77Asp)	☐ c.976G>A, (p.Ala326Thr)
☐ c.233A>G, (p.Lys78Arg)	☐ c.1009A>C, (p.K337Q)
☐ c.234 A>C, (p.K78N)	☐ Delezione GNB1 (intera sequenza codificante), eterozigote (delezione)
☐ c.239T>A, (p.Ile80Asn)	☐ c.203+1G>A
☐ c.239T>C, (p.Ile80Thr)	☐ c.286C>T, (p.Arg96Cys)
☐ c.241_243del (p.Ile81del)	☐ c.342_351del (p.Cys114TrpfsTer10)
☐ c.301 A>G, (p.M101V)	☐ c.347G>A, (p.Gly1126Asp)
☐ c.265A>G, (p.Lys89Glu)	☐ c.347G>T, (pGly116Val)
☐ c.266A>G, (p.Lys89Arg)	☐ c.433_439del, p.(Tyr145ProfsTer42)
☐ c.266A>C, (p.Lys89Thr)	☐ c.640C>T, (p.Arg214Ter)
☐ c.272A>G, (p.H91R)	☐ c.343G>A, (p.Gly115Ser)
☐ c.274G>A, (p.A92T)	☐ c.386G>A, (p.Arg129His)
☐ c.275C>A, (p.Ala92Asp)	☐ c.497+1G>T
☐ c.279T>C, (p.Ile80Thr)	☐ c.833_935del, (p.Phe278del)

☐ c.2139T>C, (p.Ile80Thr)		☐ c.844G>A, (p.Gly282Arg)			
☐ c.280C>T, (p.P94S)		☐ c.878A>C, (p.(Asn293Thr)			
☐ c.281C>G, (p.Pro94Arg)		☐ Altro			
☐ c.284T>C, (p.Leu95Pro)					
Se “Altro”, specificare:					
5. Quale variante GNB2 presenta il partecipante? Indicare il gene e la variazione proteica:					
6. Il partecipante ha fornito sangue o un altro campione a un operatore sanitario o a un ricercatore per studiare le sue cellule o per produrre cellule staminali pluripotenti indotte (iPSC)?					
☐ Sì		☐ No		☐ Non so	
7. Un operatore sanitario o un ricercatore ha eseguito un’analisi genetica sulle cellule del partecipante mediante una procedura chiamata RNA sequencing (RNA-Seq)? L’RNA-Seq è una procedura utilizzata per confrontare l’espressione genica nelle cellule o nelle iPSC.					
☐ Sì		☐ No		☐ Non so	
Sintomi e Interventi					
Sviluppo/Comportamento/Sensoriale					
8. Il partecipante ha mai presentato uno dei seguenti sintomi relativi allo sviluppo o al comportamento? Se il partecipante ha manifestato un sintomo, ma questo non è stato confermato da un medico o da un operatore sanitario, selezionare “Non so”. Indicare anche l’anno di insorgenza del sintomo, se noto.					
Sintomo	Età non raggiunta	Sì	No	Non so	Anno di insorgenza
Problemi visivi	☐ Età non raggiunta	☐ Sì	☐ No	☐ Non so	_____ (AAAA)
Problemi uditivi	☐ Età non raggiunta	☐ Sì	☐ No	☐ Non so	_____ (AAAA)
Ritardo cognitivo	☐ Età non raggiunta	☐ Sì	☐ No	☐ Non so	_____ (AAAA)
Disturbo dell’apprendimento	☐ Età non raggiunta	☐ Sì	☐ No	☐ Non so	_____ (AAAA)

Problemi del linguaggio (inclusi ritardi nel linguaggio o difficoltà nell'espressione e nella comprensione)	☐ Età non raggiunta	☐ Sì	☐ No	☐ Non so	_____ (AAAA)
Incapacità di camminare autonomamente	☐ Età non raggiunta	☐ Sì	☐ No	☐ Non so	_____ (AAAA)
Problemi comportamentali o emotivi	☐ Età non raggiunta	☐ Sì	☐ No	☐ Non so	_____ (AAAA)
Problemi/ disturbo dell'elaborazione sensoriale	☐ Età non raggiunta	☐ Sì	☐ No	☐ Non so	_____ (AAAA)
Altro: _____					_____ (AAAA)
Altro: _____					_____ (AAAA)
Altro: _____					_____ (AAAA)

Per ciascun sintomo per cui è stata selezionata l'opzione "Sì" o "Non so" nella domanda 8, si prega di descrivere brevemente il sintomo. Ad esempio, per "problemi visivi", si può scrivere: "il partecipante presenta nistagmo".

Cerebrali/Neurologici

9. Il partecipante ha mai presentato uno dei seguenti sintomi correlati al cervello o a problematiche neurologiche? Se il partecipante ha manifestato un sintomo, ma questo non è stato confermato da un medico o da un operatore sanitario, selezionare "Non so". Indicare anche l'anno di insorgenza del sintomo, se noto.

Crisi epilettiche	☐ Sì	☐ No	☐ Non so	_____ (AAAA)
Problema o disturbo neurologico	☐ Sì	☐ No	☐ Non so	_____ (AAAA)

Epilessia (manifestazioni epilettiche rilevate tramite EEG o altri esami, incluse le crisi di assenza)	☐ Sì	☐ No	☐ Non so	_____ (AAAA)
Altro: _____				_____ (AAAA)
Altro: _____				_____ (AAAA)
Altro: _____				_____ (AAAA)
10. Il partecipante ha mai effettuato esami diagnostici cerebrali ancillari (inclusi EEG, imaging cerebrale o spinale)?				
☐ Sì		☐ No		☐ Non so
11. Se “Sì”, quale/i dei seguenti esami cerebrali sono stati effettuati dal partecipante? (selezionare tutte le opzioni pertinenti):				
☐ TC (tomografia computerizzata)		☐ PET (tomografia a emissione di positroni)		
☐ RM (risonanza magnetica)		☐ MEG (magnetoencefalografia)		
☐ EEG (elettroencefalogramma)		☐ Non so		
Se sono stati eseguiti dei test cerebrali, il partecipante ha accesso ai relativi dati o file? Per “accesso” si intende che il partecipante possiede direttamente i dati oppure può ottenerli da un medico, ospedale, ambulatorio, altro centro medico o altra fonte.				
☐ Sì		☐ No		☐ Non so
12. Il partecipante è stato curato per qualche problema neurologico?				
☐ Sì		☐ No		☐ Non so
13. Il partecipante è stato sottoposto a procedure chirurgiche per qualche problema neurologico?				
☐ Sì		☐ No		☐ Non so
Scheletrico/Muscolare/Ortopedico				
14. Il partecipante ha mai presentato uno dei seguenti sintomi di problemi muscoloscheletrici o ortopedici? Se il partecipante ha manifestato un sintomo, ma questo non è stato confermato da un medico o da un operatore sanitario, selezionare “Non so”. Indicare anche l’anno di insorgenza del sintomo, se noto.				
Fratture ricorrenti	☐ Sì	☐ No	☐ Non so	_____ (AAAA)
Disturbo o problema alla colonna vertebrale (esempio: scoliosi)	☐ Sì	☐ No	☐ Non so	_____ (AAAA)

Diminuzione della densità ossea	☐ Sì	☐ No	☐ Non so	_____ (AAAA)
Contrattura articolare (accorciamento o rigidità di muscoli, tendini, legamenti e/o capsule articolari)	☐ Sì	☐ No	☐ Non so	_____ (AAAA)
Ipotonia (ridotto tono muscolare)	☐ Sì	☐ No	☐ Non so	_____ (AAAA)
Ipertonia (tono muscolare eccessivo o troppo elevato)	☐ Sì	☐ No	☐ Non so	_____ (AAAA)
Atassia (controllo muscolare scarso o assente, può causare problemi di equilibrio, coordinazione e deambulazione)	☐ Sì	☐ No	☐ Non s	_____ (AAAA)
Allineamento planovalgo (piede piatto o arco plantare abbassato)	☐ Sì	☐ No	☐ Non so	_____ (AAAA)
Distonia	☐ Sì	☐ No	☐ Non so	_____ (AAAA)
Spasticità (da considerarsi separatamente dall'ipertonia)	☐ Sì	☐ No	☐ Non so	_____ (AAAA)
Spasmi muscolari (da considerarsi separatamente dall'ipertonia)	☐ Sì	☐ No	☐ Non so	_____ (AAAA)
Discinesia	☐ Sì	☐ No	☐ Non so	_____ (AAAA)
Altro: _____				_____ (AAAA)
Altro: _____				_____ (AAAA)
Altro: _____				_____ (AAAA)
15. Il partecipante ha effettuato una visita ortopedica?				
☐ Sì		☐ No		☐ Non so
16. Il partecipante è stato sottoposto a procedure chirurgiche per un problema ortopedico?				
☐ Sì		☐ No		☐ Non so

17. Il partecipante è stato curato per un problema muscolare?				
☐ Sì	☐ No		☐ Non so	
18. Il partecipante utilizza un'ortesi (esempio: ortesi sopra-malleolare, o tutore caviglia-piede)?				
☐ Sì	☐ No		☐ Non so	
Cuore/Apparato cardiovascolare				
19. Il partecipante ha mai presentato uno dei seguenti sintomi correlati all'apparato cardiovascolare? Se il partecipante ha manifestato un sintomo, ma questo non è stato confermato da un medico o da un operatore sanitario, selezionare "Non so". Indicare anche l'anno di insorgenza del sintomo, se noto.				
Aritmia (battito cardiaco irregolare)	☐ Sì	☐ No	☐ Non so	_____ (AAAA)
Difetto cardiaco	☐ Sì	☐ No	☐ Non so	_____ (AAAA)
Insufficienza cardiaca	☐ Sì	☐ No	☐ Non so	_____ (AAAA)
Dolore toracico	☐ Sì	☐ No	☐ Non so	_____ (AAAA)
Dispnea (fiato corto o difficoltà respiratoria)	☐ Sì	☐ No	☐ Non so	_____ (AAAA)
Ipertensione arteriosa (pressione sanguigna elevata)	☐ Sì	☐ No	☐ Non so	_____ (AAAA)
Altro: _____				_____ (AAAA)
Altro: _____				_____ (AAAA)
Altro: _____				_____ (AAAA)
20. Il partecipante ha effettuato una visita cardiologica per un problema cardiovascolare?				
☐ Sì	☐ No		☐ Non so	
21. Il partecipante è stato curato per un problema cardiovascolare?				
☐ Sì	☐ No		☐ Non so	
22. Il partecipante è stato sottoposto a procedure chirurgiche per un problema cardiovascolare?				
☐ Sì	☐ No		☐ Non so	
23. Il partecipante ha mai effettuato un ECG (elettrocardiogramma)?				
☐ Sì	☐ No		☐ Non so	
24. Il partecipante ha mai effettuato un'ecocardiografia?				

☐ Sì		☐ No		☐ Non so
Apparato respiratorio				
25. Il partecipante ha mai presentato uno dei seguenti sintomi respiratori <u>non</u> attribuibili a un virus o a un comune raffreddore (es. NON influenza, COVID, ecc.)? Se il partecipante ha manifestato un sintomo, ma questo non è stato confermato da un medico o da un operatore sanitario, selezionare "Non so". Indicare anche l'anno di insorgenza del sintomo, se noto				
Tosse ricorrente	☐ Sì	☐ No	☐ Non so	_____ (AAAA)
Polmonite ricorrente	☐ Sì	☐ No	☐ Non so	_____ (AAAA)
Asma	☐ Sì	☐ No	☐ Non so	_____ (AAAA)
Saturazione di ossigeno bassa (ipossiemia)	☐ Sì	☐ No	☐ Non so	_____ (AAAA)
Altro: _____				_____ (AAAA)
Altro: _____				_____ (AAAA)
Altro: _____				_____ (AAAA)
26. Il partecipante ha effettuato una visita pneumologica?				
☐ Sì		☐ No		☐ Non so
27. Il partecipante è stato curato per un problema respiratorio?				
☐ Sì		☐ No		☐ Non so
28. Il partecipante è stato sottoposto a procedure chirurgiche per un problema respiratorio?				
☐ Sì		☐ No		☐ Non so
29. Il partecipante ha mai presentato uno dei seguenti sintomi gastroenterologici/gastrointestinali? Se il partecipante ha manifestato un sintomo, ma questo non è stato confermato da un medico o da un operatore sanitario, selezionare "Non so". Indicare anche l'anno di insorgenza del sintomo, se noto				
Reflusso gastroesofageo (GER) o reflusso acido	☐ Sì	☐ No	☐ Non so	_____ (AAAA)
Aspirazione o aspirazione silente (cibo o liquidi che entrano nei polmoni/vie respiratorie)	☐ Sì	☐ No	☐ Non so	_____ (AAAA)

Soffocamento frequente o disfagia (difficoltà a deglutire cibi o liquidi)	☐ Sì	☐ No	☐ Non so	_____ (AAAA)
Diarrea ricorrente	☐ Sì	☐ No	☐ Non so	_____ (AAAA)
Stitichezza ricorrente	☐ Sì	☐ No	☐ Non so	_____ (AAAA)
Sangue nelle feci	☐ Sì	☐ No	☐ Non so	_____ (AAAA)
Scarso aumento di peso	☐ Sì	☐ No	☐ Non so	_____ (AAAA)
Aumento di peso eccessivo	☐ Sì	☐ No	☐ Non so	_____ (AAAA)
Problemi ricorrenti di motilità intestinale (incluso disturbo neurogeno dell'intestino)	☐ Sì	☐ No	☐ Non so	_____ (AAAA)
Altro: _____				_____ (AAAA)
Altro: _____				_____ (AAAA)
Altro: _____				_____ (AAAA)

30. Il partecipante ha effettuato una visita gastroenterologica?

☐ Sì ☐ No ☐ Non so

31. Il partecipante è stato curato per un problema gastrointestinale (incluso inserimento di sondino nasogastrico)?

☐ Sì ☐ No ☐ Non so

32. Il partecipante è stato sottoposto a procedure chirurgiche per un problema gastrointestinale (incluso inserimento di sonda per gastrostomia/sonda G)?

☐ Sì ☐ No ☐ Non so

Genitourinario

33. Il partecipante ha mai presentato uno dei seguenti sintomi genitourinari? Se il partecipante ha manifestato un sintomo, ma questo non è stato confermato da un medico o da un operatore sanitario, selezionare "Non so". Indicare anche l'anno di insorgenza del sintomo, se noto.

Incontinenza urinaria ☐ Sì ☐ No ☐ Non so _____ (AAAA)

Ritenzione urinaria ☐ Sì ☐ No ☐ Non so _____ (AAAA)

Ematuria (sangue nelle urine)	☐ Sì	☐ No	☐ Non so	_____ (AAAA)
Proteinuria (presenza di proteine nelle urine)	☐ Sì	☐ No	☐ Non so	_____ (AAAA)
Catetere permanente	☐ Sì	☐ No	☐ Non so	_____ (AAAA)
Cateterizzazione intermittente	☐ Sì	☐ No	☐ Non so	_____ (AAAA)
Disturbo neurogeno della vescica	☐ Sì	☐ No	☐ Non so	_____ (AAAA)
Altro: _____				_____ (AAAA)
Altro: _____				_____ (AAAA)
Altro: _____				_____ (AAAA)
34. Il partecipante ha effettuato una visita urologica?				
☐ Sì		☐ No		☐ Non so
35. Il partecipante è stato curato per un problema urinario?				
☐ Sì		☐ No		☐ Non so
36. Il partecipante è stato sottoposto a procedure chirurgiche per un problema urinario?				
☐ Sì		☐ No		☐ Non so
Cute/Dermatologico				
37. Il partecipante ha mai presentato uno dei seguenti sintomi dermatologici? Se il partecipante ha manifestato un sintomo, ma questo non è stato confermato da un medico o da un operatore sanitario, selezionare "Non so". Indicare anche l'anno di insorgenza del sintomo, se noto.				
Eruzione cutanea	☐ Sì	☐ No	☐ Non so	_____ (AAAA)
Alterazioni della pigmentazione cutanea	☐ Sì	☐ No	☐ Non so	_____ (AAAA)
Mastocitosi cutanea (piccole macchie marroni, piatte o rialzate)	☐ Sì	☐ No	☐ Non so	_____ (AAAA)

Nevo di grandi dimensioni (chiazza cutanea scura)	☐ Sì	☐ No	☐ Non so	_____ (AAAA)
Nevi multipli (più chiazze cutanee scure)	☐ Sì	☐ No	☐ Non so	_____ (AAAA)
Macchie caffelatte (chiazze piatte e pigmentate sulla pelle)	☐ Sì	☐ No	☐ Non so	_____ (AAAA)
Altro: _____				_____ (AAAA)
Altro: _____				_____ (AAAA)
Altro: _____				_____ (AAAA)

38. Se il partecipante ha selezionato “Sì” per le macchie caffelatte, quante macchie ha?
 _____ macchie

Sangue/Ematologico

39. Il partecipante ha mai presentato uno dei seguenti sintomi ematologici? Se il partecipante ha manifestato un sintomo, ma questo non è stato confermato da un medico o da un operatore sanitario, selezionare “Non so”. Indicare anche l’anno di insorgenza del sintomo, se noto.

Anemia	☐ Sì	☐ No	☐ Non so	_____ (AAAA)
Coagulazione anomala del sangue o disturbi correlati	☐ Sì	☐ No	☐ Non so	_____ (AAAA)
Trasfusione di sangue	☐ Sì	☐ No	☐ Non so	_____ (AAAA)
Carenza di ferro	☐ Sì	☐ No	☐ Non so	_____ (AAAA)
Bassi livelli di emoglobina	☐ Sì	☐ No	☐ Non so	_____ (AAAA)
Carenza di acido folico	☐ Sì	☐ No	☐ Non so	_____ (AAAA)
Sanguinamenti ricorrenti	☐ Sì	☐ No	☐ Non so	_____ (AAAA)
Emartro (sangue nelle articolazioni)	☐ Sì	☐ No	☐ Non so	_____ (AAAA)

Ematemesi (vomito di sangue)	☐ Sì	☐ No	☐ Non so	_____ (AAAA)
Ematochezia (sangue nelle feci)	☐ Sì	☐ No	☐ Non so	_____ (AAAA)
Melena (feci nere, appiccicose o catramose)	☐ Sì	☐ No	☐ Non so	_____ (AAAA)
Epistassi (sanguinamento dal naso)	☐ Sì	☐ No	☐ Non so	_____ (AAAA)
Menorragia (perdite mestruali abbondanti, superiori a 7 giorni)	☐ Sì	☐ No	☐ Non so	_____ (AAAA)
Altro: _____				_____ (AAAA)
Altro: _____				_____ (AAAA)
Altro: _____				_____ (AAAA)

40. Se il partecipante ha avuto problemi di coagulazione del sangue, quali test di aggregazione piastrinica sono stati eseguiti? (selezionare tutte le opzioni pertinenti):

☐ Adenosina difosfato (ADP)	☐ Ristocetina
☐ Acido arachidonico	☐ Trombine
☐ Collagene	☐ Non so
☐ Epinefrina	☐ Altro

Se "Altro", specificare:

41. Quali dei seguenti esami ha effettuato il partecipante? (selezionare tutte le opzioni pertinenti):

☐ Calprotectina	☐ Esame ematologico/esame del sangue
☐ Colonscopia	☐ Nessuno
☐ Gastrosopia	

42. Il partecipante è stato curato per problemi ematologici (problemi di sanguinamento)?		
☐ Sì	☐ No	☐ Non so
43. Il partecipante è stato sottoposto a procedure chirurgiche per problemi ematologici (problemi di sanguinamento)?		
☐ Sì	☐ No	☐ Non so
Cancro/Oncologia		
44. Al partecipante è stato diagnosticato qualche tipo di cancro?		
☐ Sì	☐ No	☐ Non so
Se “Sì”, quanti anni aveva il partecipante al momento della diagnosi di cancro? _____ anni		
45. In caso di risposta affermativa, quale dei seguenti tipi di cancro è stato diagnosticato al partecipante? (selezionare tutte le opzioni pertinenti):		
☐ Tumori correlati all’AIDS (es. linfoma correlato all’AIDS, sarcoma di Kaposi, ecc.)	☐ Ematologici (es. leucemia, linfoma, ecc.)	
☐ Cerebrali/Neurologici (es. tumore cerebrale, neuroblastoma)	☐ Polmonari/Respiratori/Toracici (es. tumore polmonare, tumori tracheobronchiali)	
☐ Mammella	☐ Apparato riproduttivo maschile o cellule germinali (es. testicolo, ecc.)	
☐ Testa e collo, inclusi orecchie, naso e gola (es. labbra, bocca, tiroide, cavità nasale)	☐ Muscoloscheletrici/Ossei (es. tessuti molli, osteosarcoma, sarcoma di Ewing, ecc.)	
☐ Apparato riproduttivo femminile o cellule germinali (es. ovaio, ecc.)	☐ Cute (es. melanoma)	
☐ Gastrointestinale/Stomaco (es. ano, colon, cistifellea, fegato, pancreas, stomaco, ecc.)	☐ Altro	
☐ Genitourinario (es. vescica, rene, uretra, ecc.)		
Se “Altro”, specificare:		
46. Il partecipante ha effettuato una visita oncologica (per il cancro)?		
☐ Sì	☐ No	☐ Non so

47. Il partecipante è stato curato per cancro o per problemi correlati al cancro?		
☐ Sì	☐ No	☐ Non so
48. Il partecipante è stato sottoposto a procedure chirurgiche per cancro o per problemi correlati al cancro?		
☐ Sì	☐ No	☐ Non so
Anamnesi familiare		
Questa sezione riguarda i genitori naturali del partecipante con una mutazione GNB. Si raccomanda la compilazione di questa sezione da parte di almeno un genitore naturale o in collaborazione con almeno un genitore naturale. Se il partecipante non dispone di queste informazioni, si prega di saltare questa sezione. Si ricorda che in tutte le domande, la persona alla quale è stata diagnosticata una mutazione GNB è indicata come “il partecipante”.		
49. Il genitore naturale di sesso femminile/madre ha effettuato un test genetico per una mutazione GNB?		
☐ Sì	☐ No	☐ Non so
50. Come è stato raccolto il campione per il test genetico dal genitore naturale di sesso femminile/madre?		
☐ Sangue	☐ Saliva	
☐ Tampone orale	☐ Altro	
Se “Altro”, specificare:		
51. Il genitore naturale di sesso femminile/madre è portatrice di una mutazione GNB?		
☐ Sì	☐ No	☐ Non so
52. Il genitore naturale di sesso femminile/madre ha altre patologie o disturbi genetici?		
☐ Sì	☐ No	☐ Non so
Se “Sì”, elencare le patologie/disturbi genetici:		
53. Quanti figli ha il genitore naturale di sesso femminile/madre? ____ figli		
54. Alcuni degli altri figli del genitore naturale di sesso femminile/madre presentano sintomi simili, pur non essendo stata diagnosticata loro una mutazione GNB?		
☐ Sì	☐ No	☐ Non so
Se “Sì”, elencare tutti i sintomi:		

55. Il genitore naturale di sesso maschile/padre ha effettuato un test genetico per la mutazione GNB?		
☐ Sì	☐ No	☐ Non so
56. Come è stato raccolto il campione per il test genetico dal genitore naturale di sesso maschile/padre?		
☐ Sangue	☐ Analisi dello sperma	
☐ Tampone orale	☐ Altro	
☐ Saliva		
Se "Sì", specificare:		
57. Il genitore naturale di sesso maschile/padre è portatore di una mutazione GNB?		
☐ Sì	☐ No	☐ Non so
58. Il genitore naturale di sesso maschile/padre ha altre patologie o disturbi genetici?		
☐ Sì	☐ No	☐ Non so
Se "Sì", elencare le patologie/disturbi genetici:		
59. Alcuni degli altri figli del genitore naturale di sesso maschile/padre presentano sintomi simili, pur non essendo stata diagnosticata loro una mutazione GNB?		
☐ Sì	☐ No	☐ Non so
Se "Sì", elencare tutti i sintomi:		
Anamnesi gravidanza e parto		
Questa sezione riguarda anch'essa i genitori naturali del partecipante con una mutazione GNB. Si raccomanda la compilazione di questa sezione da parte di almeno un genitore naturale o in collaborazione con almeno un genitore naturale. Se il partecipante non dispone di queste informazioni, si prega di saltare questa sezione. Si ricorda che in tutte le domande, la persona alla quale è stata diagnosticata una mutazione GNB è indicata come "il partecipante".		
60. Quanti anni aveva il genitore naturale di sesso femminile/madre al momento della nascita del partecipante? Se si ignora questa informazione, lasciare in bianco. _____ anni		
61. Quanti anni aveva il genitore naturale di sesso maschile/padre al momento della nascita del partecipante? Se si ignora questa informazione, lasciare in bianco. _____ anni		
62. Il partecipante è nato da una gravidanza multipla (es. gemellare, trigemellare, ecc.)?		

☐ Sì		☐ No	
63. Quale tipo di parto multiplo?			
☐ Gemellare (2)	☐ Trigemellare (3)	☐ Quadrigemellare (4)	☐ Altro
Se "Altro", specificare il tipo di parto multiplo (esempio: cinque gemelli)			
64. Qual era l'età gestazionale (in settimane) alla nascita del partecipante? _____ settimane			
65. Qual era il peso alla nascita del partecipante? _____ kg (chilogrammi) oppure _____ lbs (libbre)			
66. Qual era il punteggio di Apgar alla nascita? _____			
67. Quale fu la modalità del parto?			
☐ Vaginale		☐ Taglio cesareo programmato	
☐ Parto strumentale (utilizzo di forcipe o ventosa)		☐ Taglio cesareo d'urgenza	
68. Qual è stato il motivo del parto strumentale o del taglio cesareo?			
69. Il travaglio è stato indotto?			
☐ Sì		☐ No	
Se "Sì", qual è stato il motivo dell'induzione del travaglio?			
70. Il partecipante ha avuto eventi avversi durante o subito dopo il parto (esempio: problemi respiratori, liquido nei polmoni o nel cervello, cordone ombelicale avvolto intorno al collo, ecc.)?			
☐ Sì	☐ No	☐ Non so	
Se "Sì", descrivere l'evento/i avverso/i:			
71. Dopo la nascita, il partecipante è stato ricoverato in terapia intensiva neonatale (TIN)?			
☐ Sì	☐ No	☐ Non so	

Se “Sì”, descrivere il periodo trascorso in TIN (includere motivo, durata e altre informazioni rilevanti):

72. Durante la gravidanza, un medico o altro operatore sanitario ha informato i genitori naturali che il feto presentava una delle seguenti anomalie? (Molto spesso, in gravidanza, viene identificata una possibile anomalia e successivamente ulteriori esami determinano che si trattava di un falso positivo o di una diagnosi errata. Se questo è stato il caso, selezionare “screening positivo ma non confermato”).

Ventricolomegalia	☐ Sì, confermato	☐ Sì, screening positivo ma non confermato (es. falso positivo o diagnosi errata)	☐ No	☐ Non so
Anomalia cromosomica	☐ Sì, confermato	☐ Sì, screening positivo ma non confermato (es. falso positivo o diagnosi errata)	☐ No	☐ Non so
Difetti degli arti	☐ Sì, confermato	☐ Sì, screening positivo ma non confermato (es. falso positivo o diagnosi errata)	☐ No	☐ Non so
Restrizione della crescita intrauterina	☐ Sì, confermato	☐ Sì, screening positivo ma non confermato (es. falso positivo o diagnosi errata)	☐ No	☐ Non so
Dimensioni o peso anormali	☐ Sì, confermato	☐ Sì, screening positivo ma non confermato (es. falso positivo o diagnosi errata)	☐ No	☐ Non so
Sindrome di Down	☐ Sì, confermato	☐ Sì, screening positivo ma non confermato (es. falso positivo o diagnosi errata)	☐ No	☐ Non so
Difetto di un organo principale o di un sistema di organi	☐ Sì, confermato	☐ Sì, screening positivo ma non confermato (es. falso positivo o diagnosi errata)	☐ No	☐ Non so

Spina bifida	☐ Sì, confermato	☐ Sì, screening positivo ma non confermato (es. falso positivo o diagnosi errata)	☐ No	☐ Non so
Macrocefalia	☐ Sì, confermato	☐ Sì, screening positivo ma non confermato (es. falso positivo o diagnosi errata)	☐ No	☐ Non so
Microcefalia	☐ Sì, confermato	☐ Sì, screening positivo ma non confermato (es. falso positivo o diagnosi errata)	☐ No	☐ Non so
Labbro leporino e/o palatoschisi	☐ Sì, confermato	☐ Sì, screening positivo ma non confermato (es. falso positivo o diagnosi errata)	☐ No	☐ Non so
Altro: _____	☐ Sì, confermato	☐ Sì, screening positivo ma non confermato (es. falso positivo o diagnosi errata)	☐ No	☐ Non so
Altro: _____	☐ Sì, confermato	☐ Sì, screening positivo ma non confermato (es. falso positivo o diagnosi errata)	☐ No	☐ Non so
Altro: _____	☐ Sì, confermato	☐ Sì, screening positivo ma non confermato (es. falso positivo o diagnosi errata)	☐ No	☐ Non so

73. Durante questa gravidanza, un medico o altro operatore sanitario ha mai comunicato al genitore naturale di sesso femminile/madre l'insorgenza di una delle seguenti condizioni? Si prega di non includere le condizioni già note al genitore naturale di sesso femminile/madre prima della gravidanza.

Diabete gestazionale (diabete insorto durante questa gravidanza)	☐ Sì	☐ No
Anemia (carenza di ferro)	☐ Sì	☐ No
Problemi cardiaci	☐ Sì	☐ No
Ipertensione arteriosa (pressione alta)	☐ Sì	☐ No

Preeclampsia	☐ Sì	☐ No
Eclampsia	☐ Sì	☐ No
Epilessia	☐ Sì	☐ No
PCOS (sindrome dell'ovaio policistico)	☐ Sì	☐ No
Sovrappeso o obesità	☐ Sì	☐ No
Iperemesi gravidica (nausea e vomito gravi e persistenti durante la gravidanza)	☐ Sì	☐ No
Rischio di parto prematuro	☐ Sì	☐ No
Depressione	☐ Sì	☐ No
Ansia	☐ Sì	☐ No
Altro: _____	☐ Sì	☐ No
Altro: _____	☐ Sì	☐ No
Altro: _____	☐ Sì	☐ No
74. Durante questa gravidanza, un medico o altro operatore sanitario ha comunicato al genitore naturale di sesso femminile/madre biologica che il partecipante aveva una delle seguenti infezioni?		
Vaginosi batterica	☐ Sì	☐ No
Clamidia	☐ Sì	☐ No
Citomegalovirus	☐ Sì	☐ No
Influenza	☐ Sì	☐ No
Condilomi genitali/HPV	☐ Sì	☐ No
Gonorrea	☐ Sì	☐ No

Herpes	☐ Sì	☐ No
Streptococco di gruppo B (Beta Streptococco)	☐ Sì	☐ No
Epatite B	☐ Sì	☐ No
Listeriosi	☐ Sì	☐ No
Parvovirus	☐ Sì	☐ No
Malattia infiammatoria pelvica (PID)	☐ Sì	☐ No
Sifilide	☐ Sì	☐ No
Tricomoniasi	☐ Sì	☐ No
Toxoplasmosi	☐ Sì	☐ No
Infezione del tratto urinario (ITU)	☐ Sì	☐ No
Candidosi (infezione da lieviti)	☐ Sì	☐ No
Altro: _____	☐ Sì	☐ No
Altro: _____	☐ Sì	☐ No
Altro: _____	☐ Sì	☐ No
75. Nei 12 mesi precedenti al parto, il genitore naturale di sesso femminile/madre ha ricevuto un vaccino antinfluenzale?		
☐ No	☐ Sì, prima della gravidanza	☐ Sì, durante la gravidanza
☐ Non so		
76. Nei 12 mesi precedenti al parto, il genitore naturale di sesso femminile/madre ha ricevuto altri vaccini?		
☐ No	☐ Sì, prima della gravidanza	☐ Sì, durante la gravidanza
☐ Non so		
Se "Sì", specificare quali vaccini sono stati somministrati:		

77. Il genitore naturale di sesso femminile/madre ha <u>mai</u> fumato o utilizzato prodotti a base di tabacco?			
☐ Sì	☐ No	☐ Non so	
78. Nei 3 mesi <u>precedenti</u> questa gravidanza, il genitore naturale di sesso femminile/madre ha fumato o utilizzato prodotti a base di tabacco?			
☐ Sì	☐ No	☐ Non so	
79. <u>Durante</u> questa gravidanza, il genitore naturale di sesso femminile/madre ha fumato o utilizzato prodotti a base di tabacco?			
☐ Sì	☐ No	☐ Non so	
80. Nei 12 mesi <u>successivi</u> al parto, il genitore naturale di sesso femminile/madre ha fumato o utilizzato prodotti a base di tabacco?			
☐ Sì	☐ No	☐ Non so	
81. Il genitore naturale di sesso femminile/madre ha mai utilizzato uno dei seguenti prodotti a base di tabacco?			
Sigarette elettroniche o altri dispositivi elettronici per nicotina (es. vape pen, e-hookah, hookah pen, sigari elettronici, pipe elettroniche)	☐ Sì	☐ No	☐ Non so
Narghilè (pipa ad acqua usata per fumare tabacco), e-hookah e/o hookah pen	☐ Sì	☐ No	☐ Non so
Tabacco da masticare/snuff/snus	☐ Sì	☐ No	☐ Non so
Sigari	☐ Sì	☐ No	☐ Non so
82. Nei 3 mesi <u>precedenti</u> questa gravidanza il genitore naturale di sesso femminile/madre ha utilizzato sigarette elettroniche o altri dispositivi elettronici per nicotina?			
☐ Sì	☐ No	☐ Non so	
83. <u>Durante</u> questa gravidanza, il genitore naturale di sesso femminile/madre ha utilizzato sigarette elettroniche o altri dispositivi elettronici per nicotina?			
☐ Sì	☐ No	☐ Non so	

84. Nei 12 mesi <u>successivi</u> al parto, il genitore naturale di sesso femminile/madre ha utilizzato sigarette elettroniche o altri dispositivi elettronici per nicotina?			
☐ Sì	☐ No	☐ Non so	
85. Nei 3 mesi <u>precedenti</u> la gravidanza, il genitore naturale di sesso femminile/madre ha consumato alcol?			
☐ Sì	☐ No	☐ Non so	
86. <u>Durante</u> questa gravidanza, il genitore naturale di sesso femminile/madre ha consumato alcol?			
☐ Sì	☐ No	☐ Non so	
87. Il genitore naturale di sesso maschile/padre ha <u>mai</u> fumato o utilizzato prodotti a base di tabacco?			
☐ Sì	☐ No	☐ Non so	
88. Nei 3 mesi <u>precedenti</u> questa gravidanza, il genitore naturale di sesso maschile/padre ha fumato o utilizzato prodotti a base di tabacco?			
☐ Sì	☐ No	☐ Non so	
89. <u>Durante</u> questa gravidanza, il genitore naturale di sesso maschile/padre ha fumato o utilizzato prodotti a base di tabacco?			
☐ Sì	☐ No	☐ Non so	
90. Nei 12 mesi <u>successivi</u> al parto, il genitore naturale di sesso maschile/padre ha fumato o utilizzato prodotti a base di tabacco?			
☐ Sì	☐ No	☐ Non so	
91. Il genitore naturale di sesso maschile/padre ha mai utilizzato uno dei seguenti prodotti a base di tabacco?			
Sigarette elettroniche o altri dispositivi elettronici per nicotina (es. vape pen, e-hookah, hookah pen, sigari elettronici, pipe elettroniche)	☐ Sì	☐ No	☐ Non so

Narghilè (pipa ad acqua usata per fumare tabacco), e-hookah e/o hookah pen	☐ Sì	☐ No	☐ Non so
Tabacco da masticare/snuff/snus	☐ Sì	☐ No	☐ Non so
Sigari	☐ Sì	☐ No	☐ Non so
92. Nei 3 mesi <u>precedenti</u> questa gravidanza, il genitore naturale di sesso maschile/padre ha utilizzato sigarette elettroniche o altri dispositivi elettronici per nicotina?			
☐ Sì	☐ No	☐ Non so	
93. <u>Durante</u> questa gravidanza, il genitore naturale di sesso maschile/padre ha utilizzato sigarette elettroniche o altri dispositivi elettronici per nicotina?			
☐ Sì	☐ No	☐ Non so	
94. Nei 12 mesi <u>successivi</u> al parto, il genitore naturale di sesso maschile/padre ha utilizzato sigarette elettroniche o altri dispositivi elettronici per nicotina?			
☐ Sì	☐ No	☐ Non so	
Diagnosi aggiuntive			
95. Al partecipante è stata altresì diagnosticata una delle seguenti comorbidità o altre patologie non identificate in altre parti del presente questionario?			
Epilessia	☐ Sì	☐ No	☐ Non so
Autismo	☐ Sì	☐ No	☐ Non so
Paralisi cerebrale	☐ Sì	☐ No	☐ Non so
Altro: _____	☐ Sì	☐ No	☐ Non so
Altro: _____	☐ Sì	☐ No	☐ Non so
Altro: _____	☐ Sì	☐ No	☐ Non so

Informazioni demografiche

96. Qual è l'identità di genere del partecipante?

☐ Cisgender (l'identità di genere corrisponde al sesso assegnato alla nascita)	☐ In esplorazione (sta esplorando la propria identità di genere)
☐ Agender (non si identifica in alcun genere)	☐ Transgender (l'identità e/o l'espressione di genere è diversa dalle aspettative culturali basate sul sesso assegnato alla nascita)
☐ Bigender/Multigender (si identifica con due o più identità di genere specifiche, contemporaneamente o in momenti diversi)	☐ Due spiriti (si identifica come o ha qualità sia maschili che femminili)
☐ Gender-fluid (non si identifica con un unico genere fisso o ha un'identità di genere fluida/non fissa)	☐ Altro genere non specificato
☐ Gender Queer (fluidità dell'identità di genere, non conforme ai generi tradizionali)	☐ Preferisco non rispondere
☐ Non binario (non si identifica esclusivamente come uomo o donna)	

97. Qual è l'orientamento sessuale che meglio descrive come il partecipante si percepisce attualmente?

☐ Asessuale	☐ Pansessuale
☐ Bisessuale	☐ Queer
☐ Gay	☐ Due spiriti
☐ Eterosessuale	☐ Preferisco non rispondere
☐ Lesbica	☐ Altro

Se "Altro", specificare:

98. Il partecipante si identifica come Indigeno, cioè First Nations (Indiano nordamericano), Métis, o Inuk (Inuit)?

☐ Sì	☐ No	☐ Preferisco non rispondere
-----------------------------	-----------------------------	--

99. Il partecipante si identifica come membro di una minoranza visibile? Per minoranza visibile si intende una persona che non è di razza caucasica o non è bianca. La popolazione appartenente a minoranze visibili include principalmente i seguenti gruppi: sud-asiatici, cinesi, neri, filippini, arabi, latino-americani, sud-est asiatici, asiatici occidentali, coreani e giapponesi.				
☐ Sì		☐ No		☐ Preferisco non rispondere
100. Il partecipante si identifica come persona con disabilità?				
☐ Sì		☐ No		☐ Preferisco non rispondere
101. Quale/i lingua/e ha imparato per prima a casa durante l'infanzia e comprende ancora? (selezionare tutte le opzioni pertinenti):				
☐ Inglese	☐ Francese	☐ Spagnolo	☐ Preferisco non rispondere	☐ Altro
Se "Altro", specificare:				
102. Quale/i lingua/e parla più spesso a casa il partecipante? (selezionare tutte le opzioni pertinenti):				
☐ Inglese	☐ Francese	☐ Spagnolo	☐ Preferisco non rispondere	☐ Altro
Se "Altro", specificare:				
Informazioni sui medici/operatori sanitari				
103. Si prega di fornire le seguenti informazioni sui medici/operatori sanitari, se note. Se il partecipante non dispone di queste informazioni, lasciare in bianco.				
Tipo/Specializzazione del medico operatore sanitario:				
Nome e cognome del medico operatore sanitario:				
Numero di telefono del medico operatore sanitario:				
Indirizzo/i e-mail del medico operatore sanitario:				
Tipo/Specializzazione del medico operatore sanitario:				

Nome e cognome del medico/operatore sanitario:

Numero di telefono del medico/operatore sanitario:

Indirizzo/i e-mail del medico/operatore sanitario:

Tipo/Specializzazione del medico/operatore sanitario:

Nome e cognome del medico/operatore sanitario:

Numero di telefono del medico/operatore sanitario:

Indirizzo/i e-mail del medico/operatore sanitario:

104. Se si desidera comunicare altro riguardo alla diagnosi del partecipante, si prega di indicarlo qui: