

SCREENING NEONATALE per l'ATROFIA MUSCOLARE SPINALE (SMA) e IMMUNODEFICIENZE COMBinate GRAVI (SCID)

Informativa e moduli per la raccolta del consenso all'esecuzione del test e al trattamento dei dati genetici e dei campioni biologici

(informativa e moduli redatti dal Centro malattie metaboliche Università di Verona e adattati per l'ULSS7 Pedemontana)

Cari Genitori,

lo screening neonatale per l'Atrofia Muscolare Spinale (SMA) e le Immunodeficienze Combinate Gravi (SCID) è gratuito ed è eseguito sullo stesso campione biologico raccolto per i tradizionali test di screening neonatale, ovvero gocce di sangue capillare prelevate dal tallone del neonato. La sola sostanziale differenza, rispetto agli screening tradizionali, è la tipologia di analisi che nel caso dello screening neonatale per SMA e SCID è finalizzata alla ricerca di variazioni patologiche a livello del DNA.

Lo screening neonatale per SMA e SCID è uno strumento di prevenzione secondaria finalizzato alla identificazione di neonati che seppur apparentemente sani, sono affetti dalla malattia. L'inizio del trattamento nelle primissime settimane di vita consente di massimizzare l'efficacia della terapia, migliorando significativamente la qualità di vita dei neonati.

Lo screening neonatale per SMA e SCID è facoltativo ed è pertanto eseguito solo se dichiarerete per iscritto, mediante il modulo allegato, il vostro consenso.

Il vostro consenso è acquisito dagli operatori sanitari del punto nascita o, in caso di parto a domicilio, dall'ostetrica che ha assistito al parto.

Le informazioni di seguito riportate riguardano il trattamento dei dati genetici e del campione biologico da cui i dati sono tratti per fini di prevenzione, diagnosi e terapia, e integrano l'informativa generale sul trattamento dei dati dell'Azienda Ospedaliera Universitaria Integrata Verona, consultabile sul sito dell'Azienda alla pagina <https://www.aovr.veneto.it/informativa-privacy>.

TITOLARE DEL TRATTAMENTO E RESPONSABILE DELLA PROTEZIONE DATI

Titolare del trattamento è l'Azienda Ospedaliera Universitaria Integrata – Verona (di seguito, Azienda o AOUI Verona), con sede in Piazzale Stefani, 1, 37126 Verona; i dati di contatto del Titolare sono rinvenibili nella home page del sito istituzionale dell'Azienda all'indirizzo www.aovr.veneto.it.

Il Titolare ha designato il Responsabile della protezione dei dati, che può essere contattato all'indirizzo di posta elettronica: rpd@aovr.veneto.it.

FINALITÀ DEL TRATTAMENTO E RELATIVA BASE GIURIDICA

I dati genetici saranno trattati per finalità di prevenzione, diagnosi e terapia di SMA e SCID, e per consentire scelte riproduttive consapevoli, anche per gli appartenenti alla stessa linea genetica dell'interessato, su loro richiesta.

La base giuridica del trattamento, rinvenibile in generale nell'esecuzione di un compito di interesse pubblico, si sostanzia nel perseguimento della salute della popolazione neonatale.¹

MODALITÀ DI TRATTAMENTO - UTILIZZO DEI DATI

I dati genetici del neonato potranno essere trattati in forma cartacea, elettronica, in ogni caso con modalità atte a garantirne la riservatezza, la sicurezza e l'accesso al solo personale specificamente autorizzato.

I dati saranno utilizzati dal personale dipendente e dagli altri soggetti che collaborano con l'Azienda (medici in formazione specialistica, tirocinanti, ecc.), tutti a ciò debitamente autorizzati dal Titolare o suo delegato. Sono adottate idonee cautele atte ad evitare situazioni di promiscuità derivanti dalle modalità utilizzate o dai locali prescelti, nonché l'indebita conoscenza da parte di terzi di informazioni genetiche o idonee a rivelare lo stato di salute.

Il conferimento dei dati è obbligatorio se si vuole usufruire delle prestazioni sanitarie per cui essi vengono raccolti.

ATTIVITA' DI INFORMAZIONE SULLO SCREENING

Il Centro Regionale per lo screening neonatale, la diagnosi e la cura delle malattie metaboliche ed endocrinologiche congenite dell'AOUI promuove incontri ed eventi finalizzati a divulgare conoscenza sullo screening neonatale ed aperti ad operatori sanitari del settore ed alla cittadinanza.

COMUNICAZIONE DEI DATI AI GENITORI O AD ALTRO SOGGETTO CHE ESERCITA LA RAPPRESENTANZA LEGALE SUL NEONATO

In caso di esito positivo al test di screening, entro una ventina di giorni dal prelievo, sarete contattati da un operatore sanitario del punto nascita o di AOUI Verona, o ancora, nel caso di parto a domicilio, dall'ostetrica che ha assistito al parto, per la programmazione di ulteriori accertamenti, il cui esito aiuterà a chiarire se la malattia sia effettivamente presente.

Se il sospetto fosse confermato, sarà iniziata immediatamente una terapia adeguata.

Saranno comunicati i risultati conseguibili anche in relazione alle notizie inattese che possono essere conosciute per effetto del trattamento dei dati genetici, a meno che non manifestiate in proposito una volontà contraria.

¹ La base giuridica del trattamento, è rinvenibile in generale nell'esecuzione di un compito di interesse pubblico, di cui è investito il Titolare del trattamento, che è un'azienda del Servizio Sanitario Nazionale; inoltre, il trattamento potrebbe essere necessario per la salvaguardia di interessi vitali dell'interessato o di un'altra persona fisica (art. 6, par. 1, lett. d) ed e) del Regolamento UE 2016/679, di seguito GDPR). Il dato genetico appartiene a una delle categorie particolari di dati personali di cui all'art. 9, par. 1, del Regolamento citato, ma in questo caso può essere trattato, in quanto il trattamento è necessario per finalità di diagnosi, assistenza o terapia sanitaria, ricorrendo le condizioni e le garanzie di cui al par. 3 del medesimo art. 9, e per lo svolgimento di attività amministrative correlate (art. 9, par. 2, lett. g) e h), GDPR).

COMUNICAZIONE DEI DATI A TERZI

Gli esiti del test genetico, qualora comportino un beneficio concreto e diretto in termini di terapia, prevenzione o di consapevolezza delle scelte riproduttive per gli appartenenti alla stessa linea genetica del neonato, possono essere comunicati a questi ultimi, su loro richiesta, qualora i genitori (o altro soggetto che esercita la rappresentanza legale sul minore) vi abbiano espressamente acconsentito; nel caso in cui tale consenso non sia prestato, il trattamento può essere effettuato limitatamente ai dati genetici disponibili qualora sia indispensabile per consentire al terzo di compiere una scelta riproduttiva consapevole, o sia giustificato dalla necessità, per il terzo, di interventi di natura preventiva o terapeutica. Nel caso in cui l'interessato sia deceduto, il trattamento può comprendere anche dati genetici estrapolati dall'analisi dei campioni biologici della persona deceduta, sempre che sia indispensabile per consentire al terzo di compiere una scelta riproduttiva consapevole, o sia giustificato dalla necessità, per il terzo, di interventi di natura preventiva o terapeutica.

A persone diverse dai genitori (o da altro soggetto che esercita la rappresentanza legale sul minore) il referto recante dati genetici è consegnato in plico chiuso sulla base di una delega scritta di questi ultimi, adottando ogni mezzo idoneo a prevenirne la conoscenza non autorizzata da parte di soggetti anche compresenti.

I campioni biologici possono essere messi a disposizione di terzi esterni all'Azienda per il perseguimento delle finalità indicate dalla presente informativa, solo se dichiarerete per iscritto, mediante il modulo allegato, il vostro consenso.

Può venire a conoscenza dei risultati degli esami, oltre che il personale della struttura in cui è avvenuto il parto (operatori sanitari del punto nascita o ostetrica in libera professione) e di quella che materialmente esegue gli esami stessi (Centro Regionale Specializzato per gli screening neonatali, la diagnosi e cura delle malattie metaboliche ed endocrinologiche congenite - D.G.R.V. n. 2707 del 29.12.2014), anche altro personale sanitario, se coinvolto dalla struttura a fini di consulenza o di presa in carico del neonato.

I dati genetici dell'interessato non saranno diffusi, nel rispetto dei divieti previsti dalla normativa vigente, ma potranno essere comunicati, anche per il soddisfacimento delle specifiche condizioni in ambito sanitario di cui all'art. 75 del Codice in materia di protezione dei dati personali, D.lgs. 30/06/2003, n. 196, e ss. mm.:

- agli Enti e Organismi pubblici o privati che per legge, finalità istituzionali, regolamento, normativa comunitaria hanno diritto o dovere di conoscerli,
- all'Autorità Giudiziaria o alle Autorità di Pubblica Sicurezza nei casi espressamente previsti dalla Legge.

CONSERVAZIONE DEI DATI E DEI CAMPIONI

Fermi restando gli obblighi di conservazione, a norma di legge, degli atti e documenti che contengono i dati genetici, il materiale biologico è conservato per due anni a temperatura e umidità non controllate, munito di un codice numerico univoco che consente di risalire al nominativo del neonato solo a personale autorizzato.

Quanto ai dati personali, genetici e non, ricavati dall'attività di screening neonatale, essi sono conservati per il tempo necessario a eseguire le analisi (biochimiche e/o genetiche) necessarie per confermare o meno un eventuale sospetto emerso in sede di screening, per compilare relazioni epidemiologiche dovute o per rispondere a indagini di monitoraggio avviate dall'Istituto Superiore di Sanità e risalenti anche a diversi anni addietro, nonché per rivalutare periodicamente i cut off e per calcolare parametri di performance analitica e diagnostica. I dati sono archiviati sul sistema informatico del laboratorio e rappresentano un patrimonio informativo di rilevante interesse dal momento



che non vi è, a oggi, alcun database regionale che riceva i dati dell'attività di screening, e che i risultati di tale attività non sono trasmessi al fascicolo sanitario regionale o al dossier sanitario aziendale.

DIRITTI DELL'INTERESSATO

In qualsiasi momento i genitori (o altro soggetto che esercita la rappresentanza legale sul minore) potranno conoscere i dati genetici che riguardano il neonato, sapere come sono stati acquisiti, verificare se sono esatti, completi e aggiornati, opporsi al loro trattamento nei casi previsti dalla legge, nonché far valere ogni altro diritto a riguardo previsto dagli articoli da 15 a 21 del GDPR, inviando una richiesta, senza formalità, al *Centro Regionale Specializzato per gli screening neonatali, la diagnosi e cura delle malattie metaboliche ed endocrinologiche congenite* di AOUI Verona (screening.neonatali.aovr@pecveneto.it) che ha eseguito l'analisi.

Ulteriori informazioni sull'esercizio dei diritti di cui sopra si possono leggere nell'Informativa generale sul trattamento dei dati dei pazienti citata in premessa, dove è indicata anche la possibilità di fare reclamo all'Autorità garante per la protezione dei dati personali, che ha sede a Roma, o di contattare il Responsabile aziendale della protezione dei dati all'indirizzo di posta elettronica sopra citato.

CONSENSO INFORMATO ALL'ESECUZIONE DEL TEST GENETICO e AL TRATTAMENTO DI DATI GENETICI E ALL'UTILIZZO DEL CAMPIONE BIOLOGICO PER FINALITA' DIAGNOSTICHE

- Geni SMN1 e SMN2 (Atrofia Muscolare Spinale)
- TREC/KREC (Immunodeficienza Combinata Grave)

Genitore-1 cognome: _____ nome: _____
nato/a _____
a _____ (____).
il ____/____/____, residente in _____ (____)
Via/Piazza _____ Codice Fiscale: _____

Genitore-2 cognome: _____ nome: _____
nato/a a _____ (____)
il ____/____/____, residente in _____ (____)
Via/Piazza _____, Codice Fiscale: _____

OPPURE

Altro ruolo:
Il/La sottoscritto/a cognome: _____ nome: _____
nato/a a _____ (____)
il ____/____/____, residente in _____ (____)
Via/Piazza _____, Codice Fiscale: _____

in qualità di: tutore altro, specificare _____

del Neonato (applicare etichetta identificativa di ricovero o scrivere dati)

cognome: _____ nome: _____
nato/a a _____ il ____/____/____

Avendo ricevuto l'informativa ed avendo compreso l'utilità del test, la tipologia dell'analisi genetica proposta, i tempi di esecuzione e la modalità di comunicazione del risultato, nonché le specifiche finalità perseguite e i risultati conseguibili

DICHIARANO/DICHIARA:

- di acconsentire** all'esecuzione del test di screening neonatale su base genetica per SMA e SCID
- di NON acconsentire** all'esecuzione del test di screening neonatale su base genetica per SMA e SCID

Il/La sottoscritto/a è consapevole che la dichiarazione di volontà resa può essere modificata rispettando la seguente tempistica:

- fino ad un momento prima dell'invio del campione biologico al laboratorio, se i genitori (o altro soggetto che esercita la rappresentanza legale sul minore), inizialmente consenzienti, decidono di dissentire all'esecuzione del test;

- fino alle 72 ore di vita del neonato, se i genitori (o altro soggetto che esercita la rappresentanza legale sul minore), inizialmente dissenzienti, decidono di acconsentire all'esecuzione del test.

Avendo ricevuto l'informativa in merito al trattamento dei dati genetici e del campione biologico del neonato, relativamente all'esecuzione del test di screening neonatale per SMA e SCID

DICHIARANO/DICHIARA:

1. di dare il consenso a conoscere anche eventuali notizie inattese
 SI NO

2. di dare il consenso alla comunicazione dell'esito del test genetico, ove richiesta per finalità di tutela della salute di terzi appartenenti alla linea genetica dell'interessato, o per consentire loro scelte riproduttive consapevoli
 SI NO

3. di dare il consenso al trasferimento dei campioni biologici ad altri soggetti esterni all'Azienda Ospedaliero Universitaria Integrata di Verona, qualora necessario per finalità di prevenzione, diagnosi o cura di SMA e SCID
 SI NO

Il/La sottoscritto/a è consapevole che i consensi resi sono liberamente revocabili in ogni momento, rivolgendosi al Centro Regionale Specializzato per gli screening neonatali, la diagnosi e cura delle malattie metaboliche ed endocrinologiche congenite di AOUI Verona (screening.neonatali.aovr@pecveneto.it) che ha eseguito l'analisi.

Da compilarsi in caso di assenza motivata di uno dei due genitori:

Stante l'assenza motivata di uno dei due genitori, in sede di colloquio si è provveduto a contattare il sig./sig.ra _____, e dopo aver verificato la sua identità si è provveduto ad informarlo/a delle finalità dell'indagine. Il sig./sig.ra _____, avendo compreso quanto illustrato:

- Acconsente all'esecuzione degli screening neonatali su base genetica
- NON acconsente all'esecuzione degli screening neonatali su base genetica

INOLTRE

- dà il consenso al punto 1
- dà il consenso al punto 2
- dà il consenso al punto 3
- NON dà il consenso al punto 1
- NON dà il consenso al punto 2
- NON dà il consenso al punto 3

luogo: _____ data: ___ / ___ / ___ Firma leggibile Genitore-1 _____

luogo: _____ data: ___ / ___ / ___ Firma leggibile Genitore2 _____

luogo: _____ data: ___ / ___ / ___ Firma leggibile Tutore/altro _____

Dichiarazione dell'operatore sanitario che ha reso l'informativa e raccolto il consenso

Il/La sottoscritto/a _____ in qualità di (specificare il ruolo rivestito) _____ dichiara, in modo contestuale alla sottoscrizione delle/a persone/a consenzienti/e, che le/a stesse/a hanno/ha compreso quanto sopra esposto, rendendo un consenso libero e consapevole.

Firma leggibile _____



SCREENING NEONATALE

INFORMATIVA PER LA RACCOLTA DEL CONSENSO

La presente informativa e il modulo di consenso allegato sono rivolti ai genitori dei neonati o a chi dei genitori, in loro mancanza, è chiamato a fare le veci (soggetto che esercita la responsabilità genitoriale sul neonato)

Cari Genitori,

lo screening neonatale, al quale il vostro piccolo sarà sottoposto, è gratuito, è disciplinato da disposizioni legislative a livello nazionale¹ e regionale,² ed è obbligatorio. L'obbligatorietà riguarda le malattie congenite che nell'elenco allegato sono riportate in grassetto; per le restanti, lo screening neonatale è facoltativo ed è pertanto eseguito solo se avrete dichiarato per iscritto, mediante il modulo allegato, il vostro consenso.

Lo screening neonatale è un importante strumento di prevenzione e si effettua su alcune gocce di sangue raccolte dal tallone del neonato nei primissimi giorni di vita. La finalità è l'individuazione precoce di malattie gravi che se non tempestivamente trattate con terapie o diete specifiche, possono danneggiare in modo irreversibile la salute di chi ne è affetto, e talvolta procurarne il decesso.

Le gocce di sangue sono depositate su uno specifico cartoncino che compilato dei dati personali e clinici del neonato, è inviato all'Azienda Ospedaliera Universitaria Integrata (AOUI) di Verona per l'esecuzione dei test neonatali. I dati sono trattati secondo quanto previsto dalla normativa vigente.³ terminate le analisi, il cartoncino è conservato per due anni a temperatura e umidità non controllate, munito di un codice numerico univoco che consente di risalire al nominativo del neonato solo a personale autorizzato.

¹ LEGGE 19 agosto 2016, n. 167 - DPCM 12.01.2017

² DGR n. 1679 del 23 giugno 2001 - DGR n. 1308 del 23 luglio 2013

³ D.LGS. 30/06/2003, n.196 e s.m.i.

I dati risultanti dai test di screening sono trattati dall'AOUI di Verona, in formato sia elettronico sia cartaceo, esclusivamente per le finalità dichiarate e conservati secondo la normativa vigente;⁴ di essi potrà venire a conoscenza, oltre al personale dell'AOUI di Verona, personale dell'Ospedale di nascita e di organi nazionali e regionali competenti per materia (Registri Malattie Rare, Istituto Superiore di Sanità e Area Sanità e Sociale della Regione Veneto), sempre nel rispetto di adeguate misure e accorgimenti di sicurezza per il trattamento dei dati personali sensibili, come previsto dal Codice della privacy.

Qualora lo screening neonatale evidenziasse un sospetto per una delle malattie elencate, entro una ventina di giorni dal prelievo sarete contattati da un medico del punto nascita, o, in caso di parto a domicilio, dall'ostetrica che ha assistito al parto, previamente e tempestivamente avvisato dal personale dell'AOUI di Verona, per programmare ulteriori accertamenti, il cui esito aiuterà a chiarire se la malattia sia effettivamente presente. Se il sospetto fosse confermato, sarà iniziata immediatamente una terapia adeguata.

Nell'ambito di alcuni screening neonatali, in caso di positività del test, potrebbe risultare necessaria, al fine di pervenire a una diagnosi certa in tempi relativamente brevi e senza ricorrere a procedure particolarmente complesse, un'analisi genetica sulla stessa goccia di sangue prelevata alla nascita. Nell'eventualità che questa analisi fosse necessaria, vi chiediamo sin da ora il consenso all'esecuzione del test e al trattamento dei dati genetici derivanti. Il consenso richiesto, così come quello relativo all'esecuzione degli screening neonatali non obbligatori, viene acquisito dagli operatori del punto nascita o, in caso di parto a domicilio, dall'ostetrica che ha assistito al parto, tramite il modulo riportato oltre. In assenza del vostro consenso, non sarà possibile procedere all'analisi genetica e/o ai test di screening neonatale non obbligatori. Ne consegue che il sangue raccolto sarà utilizzato esclusivamente per gli screening neonatali obbligatori per legge, mentre per la fibrosi cistica (screening obbligatorio) potrebbero rendersi necessari ulteriori accertamenti da eseguire presso il Centro Regionale di Verona.

Per conoscere finalità e modalità con cui vengono trattati i dati genetici presso le strutture abilitate dell'AOUI di Verona e ai diritti su di essi esercitabili, potete fare riferimento all'”Informativa per il trattamento dei dati genetici e l'utilizzo dei campioni biologici per finalità diagnostiche”, rinvenibile sul sito internet dell'Azienda www.ospedaleuniverona.it, nella sezione dedicata alla privacy.

⁴ Per 20 anni (attualmente è in vigore la circolare del Ministero della Sanità n. 61 del 19 dicembre 1986) e in modo da ridurre al minimo, mediante l'adozione di idonee e preventive misure di sicurezza, i rischi di distruzione e perdita anche accidentale, di accesso non autorizzato, di trattamento non consentito o non conforme alla finalità della raccolta, nel rispetto del segreto professionale (D.LGS. 30/06/2003, n.196 e s.m.i).

In particolare si fa presente che:

- nel caso l'analisi genetica risultasse positiva e voi aveste dichiarato di volerne conoscere i risultati, comprese eventuali notizie inattese che comunque vi saranno comunicate solo se rappresentano un beneficio concreto e diretto in termini di terapia o di prevenzione o di consapevolezza delle scelte riproduttive, vi sarà offerta una consulenza genetica;

- nel caso di malattia accertata, è comunque nostro obbligo comunicarvi l'esito del test, dovendosi intraprendere quanto prima il necessario percorso di cura, al fine di prevenire gran parte della sintomatologia, garantendo al bambino una buona qualità di vita o, nelle forme più gravi, un importante rallentamento della progressione della malattia. In ogni caso, in vista di eventuali gravidanze future consapevoli, può essere opportuno per voi dichiarare di voler conoscere i risultati dell'analisi genetica;

- i risultati dei test genetici non saranno comunicati ad altri soggetti, salvo che, sulla base di una specifica richiesta motivata da adeguata documentazione sanitaria, risultino indispensabili per la tutela della salute di un terzo appartenente alla stessa linea genetica.⁵

Fanno parte integrante del presente documento:

Allegato 1 - Screening neonatale: modulo per la raccolta del consenso

Allegato 2 - Elenco delle malattie identificabili grazie allo screening neonatale

⁵ Garante per la protezione dei dati Personali, Autorizzazione generale al trattamento dei dati genetici – 15 dicembre 2016, par. 9 Gli esiti di test e di screening genetici, nonché i risultati delle ricerche, qualora comportino un beneficio concreto e diretto in termini di terapia, prevenzione o di consapevolezza delle scelte riproduttive, anche per gli appartenenti alla stessa linea genetica dell'interessato, possono essere comunicati a questi ultimi, su loro richiesta, qualora l'interessato vi abbia espressamente acconsentito oppure qualora tali risultati siano indispensabili per evitare un pregiudizio per la loro salute, ivi compreso il rischio riproduttivo, e il consenso dell'interessato non sia prestato o non possa essere prestato per effettiva irreperibilità.

SCREENING NEONATALE
MODULO PER LA RACCOLTA DEL CONSENSO

Il/La sottoscritto/a _____

(nome, cognome di un genitore o di altro soggetto che esercita la responsabilità genitoriale sul neonato)

nato/a a _____ (____) il ____/____/____

residente a _____ CAP _____ Via _____

tel _____ cell _____

in qualità di

(genitore, o altro soggetto che esercita la responsabilità genitoriale sul neonato)

di

(nome, cognome del/la neonato/a)

nato/a a _____ (____) il ____/____/____

essendo stato/a adeguatamente informato/a in merito ai programmi di screening neonatale obbligatori e non, e avendo preso visione degli allegati (elenco delle malattie ed informativa relativa al trattamento dei dati personali per le finalità connesse all'esecuzione degli screening medesimi e all'eventuale trattamento dei dati sanitari e genetici per finalità di diagnosi della malattia), relativamente al minore rappresentato,

DICHIARA

1. di dare il consenso all'esecuzione degli screening neonatali non obbligatori e al trattamento dei dati sensibili derivanti

Sì

No

2. di dare il consenso all'eventuale esecuzione dell'analisi genetica, qualora fosse richiesta dall'esito degli screening, e al trattamento dei dati genetici derivanti

Sì

No

3. di dare il consenso a conoscere i risultati dell'analisi genetica

Sì

No

4. qualora acconsentito a conoscere i risultati dell'analisi genetica (vedi punto precedente), di dare il consenso a conoscere anche eventuali notizie inattese qualora rappresentino un beneficio concreto e diretto in termini di terapia o di prevenzione, o di consapevolezza delle scelte riproduttive

Sì

No

5. dare il consenso alla comunicazione degli esiti del test genetico, ove richiesta, per finalità di tutela della salute di terzi appartenenti alla linea genetica dell'interessato, o per consentire loro scelte riproduttive consapevoli

Sì

No

Il/La sottoscritto/a è consapevole che i consensi resi sono liberamente revocabili in ogni momento, anche da parte dell'interessato una volta raggiunta la maggiore età, rivolgendosi all'AOUI di Verona; allo stesso modo, quand'anche si fosse dichiarato di non volere conoscere i risultati dell'analisi genetica, resta fermo il diritto di conoscerli nel caso nel frattempo si fosse mutata opinione al riguardo.

Modulo in vigore dal:16.05.2017

Luogo e data

_____, __/__/_____

Luogo e data

_____, __/__/_____

Firma leggibile del dichiarante
(genitore o altro soggetto che esercita la
responsabilità genitoriale sul neonato)

Firma del secondo genitore

Dichiarazione del medico che ha reso l'informativa e raccolto il consenso

Il/La sottoscritto/a dott./dott.ssa _____, in servizio presso il punto nascita di _____, o, in caso di parto a domicilio, in qualità di professionista che ha assistito al parto, dichiara, in modo contestuale alla sottoscrizione della persona consenziente, che la stessa ha compreso quanto sopra esposto, rendendo un consenso libero e consapevole.

Firma leggibile _____

PANNELLO DI MALATTIE LA CUI IDENTIFICAZIONE E' OBIETTIVO PRIMARIO DELLO SCREENING NEONATALE

FIBROSI CISTICA
IPOTIROIDISMO CONGENITO
FENILCHETONURIA
IPERFENILALANINEMIA
DIFETTO DELLA BIOSINTESI DEL COFATTORE BIOPTERINA
DIFETTO DELLA RIGENERAZIONE DEL COFATTORE BIOPTERINA
TIROSINEMIA TIPO I
TIROSINEMIA TIPO II
MALATTIE DELLE URINE A SCIROPPO D'ACERO
OMOCISTINURIA (DIFETTO DI CBS)
OMOCISTINURIA (DIFETTO DI MTHFR)
ACIDEMIA GLUTARICA TIPO I
ACIDEMIA ISOVALERICA
DIFETTO DI BETA-CHETOTIOLASI
ACIDEMIA 3-IDROSSI-3-METILGLUTARICA
ACIDEMIA PROPIONICA
ACIDEMIA METILMALONICA (MUT)
ACIDEMIA METILMALONICA (Cbl-A)
ACIDEMIA METILMALONICA (Cbl-B)
ACIDEMIA METILMALONICA CON OMOCISTINURIA (Cbl-C)
ACIDEMIA METILMALONICA CON OMOCISTINURIA (Cbl-D)
DIFETTO DI 2-METILBUTIRIL-COA DEIDROGENASI
ACIDURIA MALONICA
DIFETTO MULTIPLO DI CARBOSSILASI
CITRULLINEMIA TIPO I
CITRULLINEMIA TIPO II (DIFETTO DI CITRINA)
ACIDEMIA ARGININOSUCCINICA
ARGININEMIA
DIFETTO DEL TRASPORTO DELLA CARNITINA
DIFETTO DI CARNITINA PALMITOIL-TRANSFERASI I
DIFETTO DI CARNITINA-ACILCARNITINA TRASLOCASI
DIFETTO DI CARNITINA PALMITOIL-TRANSFERASI II
DIFETTO DI DEIDROGENASI DI ACIL-CoA A CATENA MOLTO LUNGA
DIFETTO DELLA PROTEINA TRIFUNZIONALE MITOCONDRIALE
DIFETTO DI DEIDROGENASI DI 3-IDROSSI-ACIL-CoA A CATENA LUNGA
DIFETTO DI DEIDROGENASI DI ACIL-CoA A CATENA MEDIA
DIFETTO DI DEIDROGENASI DI 3-IDROSSI-ACIL-CoA A CATENA MEDIA/CORTA
ACIDEMIA GLUTARICA TIPO II
GALATTOSEMIA
DIFETTO DI BIOTINIDASI

IPERPLASIA CONGENITA DEL SURRENE (facoltativo)
DIFETTO DI DEIDROGENASI DEL GLUCOSIO-6-FOSFATO (facoltativo)

PANNELLO DI MALATTIE CHE POTREBBERO ESSERE IDENTIFICATE PERCHÉ IN DIAGNOSI DIFFERENZIALE CON LE MALATTIE INDICATE NEL PANNELLO SOPRARIPORTATO, MA CHE NON SONO OBIETTIVO PRIMARIO DELLO SCREENING NEONATALE

TIROSINEMIA TIPO III
DIFETTO DI GLICINA N-METILTRANSFERASI
DIFETTO DI METIONINA ADENOSILTRANSFERASI
DIFETTO DI S-ADENOSILOMOCISTEINA IDROLASI
ACIDURIE 3-METILGLUTACONICHE
DIFETTO DI 3-METILCROTONIL-CoA CARBOSSILASI
DIFETTO DI 2-METIL 3-IDROSSIBUTIRIL-CoA DEIDROGENASI
DIFETTO DI ISOBUTIRIL-CoA DEIDROGENASI
DIFETTO DI DEIDROGENASI DI ACIL-CoA A CATENA CORTA

DIFETTO DI 11-BETA IDROSSILASI (facoltativo)

In vigore dal: 16.05.2017