



## PRANIMI I INFORMUAR për EKZAMINIMET E FËMIJËVE TË PORSALINDUR INFORMIM për TRAJTIMIN e TË DHËNAVE GJENETIKE

Të dashur Prindër,

Krahina Veneto ka futur në mënyrë progresive disa ekzaminime për të porsalindurit që synojnë të identifikojnë para kohe fëmijët e porsalindur të prekur nga Hipotiroidizmi i Bashkëlindur, Fenilketonuria, Fibroza Cistike, Galaktozemia, mungesa e Biotinidaze, mungesa e Glukozë-6-Fosfat Dehidrogjenazë e Hiperplasia e Bashkëlindur e Gjëndrës Mbiveshkore. Bëhet fjalë për shërbime të përjashtuara nga pagesa e *ticket*-it, pra janë falas, për të cilat mund të gjeni një fletëpalosje informuese që shpërndahet në Çerdhe. Në veçanti, ekzaminimet për Hipotiroidizmin e Bashkëlindur, Fenilketonurinë e Fibrozën Cistike, të vendosura nga normat ligjore kombëtare, janë të detyrueshme<sup>1</sup> e nuk kanë nevojë për marrjen e pranimit të informuar nga ana e prindërve.

Si shtesë e programeve aktive prej vitesh, nga data 1 janar 2014 Krahina Veneto ka futur edhe ekzaminimet metabolike të zgjeruara.<sup>2</sup> Shërbimi i ri, edhe ky tërësisht në ngarkim të Krahinës, do të mundësojë identifikimin në kohë të duhur për një terapi me të vërtetë të efektshme për të porsalindurit e prekur nga sëmundjet e mëposhtme: Sëmundja e urinës shurup panje ose Leucinozë (MSUD), Tirozinemia lloji I e II (TYR-I e TYR-II), Acidemia glutarike lloji I (GA-I), Acidemia izovalerike (IVA), Acidemia propionike (PA), Acidemia metilmalonike (MMA), mungesa e Kobalamina (e llojit A, B, C e D), mungesa e 3-hidroksi-3-metilglutaril-CoA Liazë (HMG), mungesë e 3-metilkrotonil-CoA Karboksilazë (3MCC), mungesë e Transportuesit të Karnitinës (CUD), mungesa e Karnitina-palmitoil Transferazë e llojit I (CPT-I), mungesa e Karnitina-palmitoil Transferazë e llojit II (CPT-II), mungesa e Karnitina-acilkarnitina Translokazë (CACT), mungesë e acil-CoA Dehidrogjenazë me zinxhir mesatar (MCAD), mungesa e acil-CoA Dehidrogjenazë me zinxhir shumë të gjatë (VLCAD), mungesë e hidroksiacil-CoA Dehidrogjenazë me zinxhir të gjatë (LCHAD), mungesë e shumëfishtë e acil-CoA Dehidrogjenazë (GA-II).

Si në rastet e ekzaminimeve për të porsalindurit të detyrueshme me ligj, ashtu edhe për ekzaminimet shtesë, bëhet fjalë për sëmundje të pranishme që nga lindja dhe po të mos trajtohen para kohe mund të kenë efekte të dëmshme në nivel neurologjik, kardiak, muskolor, mushkëror, e në organe të tjera. Në raste më të rënda mund të çojnë në vdekje të parakohshme. Identifikimi para kohe i fëmijëve të porsalindur të sëmurë dhe përgatitja e menjëhershme e terapisë mundësojnë parandalimin e pjesës më të madhe të simptomatologjisë, duke i garantuar fëmijës cilësi të mirë jetese ose, në format më të rënda, një ngadalësim të rëndësishëm të përparimit të sëmundjes.

**Ju kërkohet, nëpërmjet përpilimit të formularit të bashkëlidhur, pranimin e kryerjes së ekzaminimeve shtesë për të porsalindurit.**

<sup>1</sup> ligji 5 shkurt 1992 n. 104, ligji 23 dhjetor 1993 n. 548.

<sup>2</sup> DGR 1308/13.

Me pëlqimin tuaj, analiza do të realizohet duke filluar nga vetë pikat e gjakut të mbledhura për të bërë ekzaminimet e parashikuara me ligj, pa pasur nevojë të merret përsëri gjak.

Në rast se ekzaminimet do të nxirrin ndonjë dyshim për një nga sëmundjet e përmendura, brenda rreth njëzetë ditësh nga marrja e gjakut do të kontaktoheni nga një mjek, që do të programojë një kontroll për analiza të mëtejshme diagnostikuese, rezultatet e të cilave do të sqarojnë nëse sëmundja është e pranishme efektivisht. Po qe se konfirmohet dyshimi, do të fillojë menjëherë terapia e përshtatshme, duke mundësuar një kontroll më të mirë të sëmundjes.

Në kuadrin e disa ekzaminimeve të fëmijëve të porsalindur, si të detyrueshmet ashtu edhe ato shtesë, mund të jetë e nevojshme analiza gjenetike mbi vetë pikën e gjakut që është marrë në lindje. Në eventualitetin e pagjasë që kjo analizë të jetë e nevojshme, **kërkojmë që tani pranimin tuaj për analizën gjenetike.** Në rast se analiza gjenetike rezulton pozitive dhe **ju keni deklaruar se dëshironi t'i njihni rezultatet,** do t'ju ofrohet konsulencë gjenetike.

Në rast se duhet të bëhet një analizë gjenetike, **pranimi i juaj është i nevojshëm edhe për trajtimin dhe arkivimin e të dhënave të gjendjes civile personale e të ndjeshme.** Po qe se ky pranim mungon, nuk mund të kryhen analizat gjenetike në rast se këto bëhen të nevojshme. Juve ju kanë kërkuar vetëm informacione personale e familjare ngushtësisht të domosdoshme për zhvillimin e testit.<sup>3</sup> Gjithsesi, do të mund të njihni, në çdo rast e në çdo moment, të gjitha të dhënat që kanë të bëjnë me fëmijën tuaj, të dini si janë marrë, të verifikoni nëse janë të sakta, të plota e të përditësuara, si dhe të kërkonit respektimin e të drejtave tuaja për këtë çështje.<sup>4,5</sup>

Kampioni që mbetet, pasi bëhen të gjitha analizat, do të ruhet për 3 vjet në formë anonime.<sup>6</sup> **Ju kërkohet të pranoni ruajtjen e tij për 20 vite të tjera. Gjatë këtyre viteve** kampioni mund të përdoret, në formë anonime,<sup>7</sup> për kërkime të dobishme për diagnozën ose terapinë e sëmundjes ose, në rastin e një të porsalinduri të shëndetshëm, për kërkime shkencore lidhur me patologji të tjera (p.sh: mund të bëjë pjesë në një grup “kontrolli”, ose një bashkësi personash të shëndetshëm, me të cilët të krahasohen individët e prekur nga një sëmundje e veçantë).

Të dhënat që rezultojnë nga testet e ekzaminimeve, si në format elektronik ashtu edhe në letër, do të trajtohen ekskluzivisht për të bërë ekzaminimet e do të ruhen pranë Ndërmarrjes Spitalore Universitare të Integruar në Verona në mënyrë që të reduktohen në minimum, nëpërmjet marrjes së masave të duhura e parandaluese për sigurinë, rreziqet e shkatërrimit dhe të humbjes qoftë rastësore, e përdorimit të paautorizuar, e trajtimit të palejuar ose jo në përputhje me qëllimin e mbledhjes së

<sup>3</sup> në përputhje me Autorizimin n. 8/2012 – Autorizim i përgjithshëm për trajtimin e të dhënave gjenetike – 13 dhjetor 2012, i Garantit për mbrojtjen e të dhënave Personale, paragrafi 4.3.

<sup>4</sup> Neni 7 i “Kodit të Privatësisë” (*Codice Privacy*).

<sup>5</sup> Në veçanti, keni të drejtën të kundërshtoni për motive të ligjshme trajtimin e të dhënave gjenetike thjesht duke iu drejtuar me shkrim Drejtorit të Qendrës së Sëmundjeve Metabolike të Fëmijëve të Porsalindur të Ndërmarrjes Spitalore Universitare të Integruar në Verona, P.le L.A. Scuro, 10, Verona, tel. 045.8126677, e-mail attilio.boner@ospedaleuniverona.it, përgjegjës i trajtimit të të dhënave gjenetike i caktuar nga Ndërmarrja Spitalore Universitare e Integruar në Verona, në cilësinë e titullarit.

<sup>6</sup> Gjakut të absorbuar mbi kartonin e vogël i përshoqërohet një kod numerik që, në rast nevoje, i mundëson personelit shëndetësor të Qendrës së Sëmundjeve Metabolike të Fëmijëve të Porsalindur të AOUI në Verona, të gjejë emrin e fëmijës së porsalindur të cilit i është marrë gjaku.

<sup>7</sup> Gjakut të absorbuar mbi kartonin e vogël nuk i përshoqërohet asnjë informacion që të mundësojë gjetjen e emrit të fëmijës së porsalindur të cilit i është marrë gjaku.

tyre, duke respektuar sekretin profesional. Rezultati i testit do t'i komunikohet personelit të çerdhes ku ka lindur fëmija juaj (në të shumtën e rasteve bëhet fjalë për personel mjekësor) ose juve (ose të deleguarit tuaj të pajisur me delegim të shkruar, e të cilit do t'i dorëzohet një pliko e mbyllur), e, përndonjë referim që mund të çojë në identifikimin e fëmijës, organeve krahinore kompetente të sektorit (Regjistri i Sëmundjeve të Rralla, Asesorati i Politikave Shëndetësore). Të dhënat mund të njihen, në cilësinë e përgjegjësve të trajtimit, nga struktura të tjera shëndetësore, që kryejnë, për llogari të AOUI Verona, kërkime biokimike mbi to.

Po këto të dhëna do të ruhen pranë Qendrës së Sëmundjeve Metabolike të Fëmijëve të Porsalindur të Ndërmarrjes Spitalore Universitare të Integruar në Verona në përputhje me detyrimet ligjore për ruajtjen e dokumenteve të diagnostikimit.<sup>8</sup> Të njëjtat rezultate nuk do t'u komunikohen subjekteve të tjera, përveçse kur, në bazë të një kërkesë specifike të motivuar nga dokumentacioni i përshtatshëm shëndetësor, të rezultojnë të domosdoshme për mbrojtjen e shëndetit të fëmijës së porsalindur ose të një familjari.

Me urimin që kjo nismë të ketë pëlqimin tuaj, ju falënderojmë për bashkëpunimin,

Prof. Attilio Boner

---

<sup>8</sup> Aktualisht është në fuqi qarkorja e Ministrisë së Shëndetësisë n. 61 e datës 19 dhjetor 1986 që urdhëron ruajtjen e dokumentacionit diagnostikues të laboratorit për 20 vjet.

I/E nënshkruari/a \_\_\_\_\_  
(emri, mbiemri i një prindi ose i një personi tjetër të shënuar më poshtë)

lindur në \_\_\_\_\_ më \_\_\_\_/\_\_\_\_/\_\_\_\_

rezident në \_\_\_\_\_ CAP \_\_\_\_\_ Rruga \_\_\_\_\_

tel \_\_\_\_\_ cel \_\_\_\_\_

në cilësinë e

\_\_\_\_\_  
(prindit, ose familjarit, ose përgjegjësit të çerdhes, ose personit tjetër të treguar nga neni 82, paragrafi 2, shkronja a), Kodi i Privatësisë)

të

\_\_\_\_\_  
(emri, mbiemri i fëmijës së porsalindur)

lindur në \_\_\_\_\_ më \_\_\_\_/\_\_\_\_/\_\_\_\_

### DEKLARON

se është informuar në mënyrë të përshtatshme për programet e ekzaminimeve të fëmijëve të porsalindur dhe se e lexoi informacionin për trajtimin e të dhënave personale për qëllimet e lidhura me kryerjen e vetë ekzaminimeve (shih dokumentin “PRANIMI I INFORMUAR për EKZAMINIMET E FËMIJËVE TË PORSALINDUR - INFORMIM për TRAJTIMIN e TË DHËNAVE TË NDJESHME e GJENETIKE”).

### PRANON PËR SA I PËRKET TË MITURIT

- Po/ Jo **kryerjen e ekzaminimeve shtesë për të porsalindurin;**
- Po/ Jo **kryerjen eventuale të analizës gjenetike në qoftë se është e nevojshme në kontekstin e ekzaminimeve si të detyrueshme ashtu edhe shtesë;**
- Po/ Jo **trajtimin e të dhënave personale e të ndjeshme sipas normave në fuqi në rast se do të bëhet analiza gjenetike, në përputhje me sa thuhet në informimin e zhvilluar (D.Lgs. n. 196/2003);**
- Po/ Jo **ruajtjen për 20 vjet të tjera në formë anonime të materialit biologjik të mbetur për kërkime eventuale që në të ardhmen mund të gjejnë përdorim për diagnozën/terapinë e sëmundjes e/o për studime ose kërkime shkencore, edhe lidhur me patologji të ndryshme nga ato për të cilat kërkohet pranimi i trajtimit të të dhënave.**

### DEKLARON

- Po/ Jo **se dëshiron t'i njohë rezultatet e testeve gjenetike të bëra në rast nevojë po qe se ekzaminimet e të porsa të lindurit dalin të dyshimta. Edhe në rast se keni deklaruar se nuk dëshironi t'i njihni rezultatet e këtyre analizave, do të keni gjithnjë të drejtën t'i njihni në qoftë se ndërkohë do të ndryshonit mendim për këtë çështje.**

Firma (prindi/ personi tjetër i treguar më sipër) \_\_\_\_\_

Mjeku që ka marrë pranimin:

Dr. \_\_\_\_\_ Firma (mjeku) \_\_\_\_\_

Vendi e data: \_\_\_\_\_