



同意新生儿筛查 遗传数据使用告知

尊敬的父母：

威尼托大区正逐渐推进一些新生儿筛查项目，旨在尽早发现由先天性甲状腺机能低下症、苯丙酮尿症、囊性纤维化、半乳糖血症、生物素酶缺乏症、葡萄糖-6-磷酸脱氢酶缺乏症和先天性肾上腺皮质增生症引起的新生儿疾病。筛查由医疗保险 (ticket) 涵盖，无须付费，在妇产医院 (Nido) 有相关介绍的手册。须特别指出，针对先天性甲状腺机能低下症、苯丙酮尿症和囊性纤维化的筛查根据国家规定设立，必须进行¹，无需征得父母的同意。

在已实施的项目基础上，自 2014 年 1 月 1 日起威尼托大区引入了进一步的新陈代谢筛查²。新的服务全部由大区承担，旨在有效时间内为患以下疾病的新生儿找到确实有效的治疗方法：枫糖尿症 (MSUD)、酪氨酸血症 I 型和 II 型 (TYR-I 和 TYR-II)、戊二酸血症 I 型 (GA-I)、异戊酸血症 (IVA)、丙酸血症 (PA)、甲基丙二酸血症 (MMA)、维生素 B12 缺乏症 (A、B、C、D 型)、3-羟基-3-甲基戊二酰-辅酶 A 裂解酶缺乏症 (HMG)、3-甲基巴豆酰-辅酶 A 羧化酶缺乏症 (3MCC)、原发性肉碱缺乏症 (CUD)、肉碱棕榈酰转移酶缺乏症 I 型 (CPT-I)、肉碱棕榈酰转移酶缺乏症 II 型 (CPT-II)、肉碱 - 酰基肉碱转位缺陷 (CACT)、中链酰基辅酶 A 脱氢酶缺乏 (MCAD)、极长链酰基辅酶 A 脱氢酶缺乏 (VLCAD)、长链酰基辅酶 A 脱氢酶缺乏 (LCHAD) 和多酰基-辅酶 A 脱氢酶缺乏 (GA-II)。

无论是法律规定的筛查还是附加筛查，都是针对遗传性疾病，如未及早发现这些疾病，很可能对神经系统、心脏、肌肉、肺和其他脏器造成严重损伤；情况严重的甚至造成夭折。尽早发现新生儿疾病并开始治疗可大大防止疾病症状的出现，保证孩子良好的生活质量；如果情况严重，也对抑制疾病发展起到重要作用。

¹ 1992 年 2 月 5 日第 104 号法律，1993 年 12 月 23 日第 548 号法律。

² 2013 年第 1308 号大区法令。

我们请您填写附带的表格，以表示同意进行附加的新生儿筛查。

在您的同意下，我们将使用法定筛查所采集的血液样本进行附加筛查分析，无须另外采集样本。

如果筛查发现上述疾病的疑似情况，采集后二十天内将有医生与您联系，进行进一步的诊断检查，确定是否有疾病存在。如果确诊，将立即开始相应的治疗，对疾病进行控制。

在某些法定和附加筛查中，必须对出生时采集的同一血液样本进行遗传分析。如果进行这样的分析非常有必要，**我们现在即请您同意进行遗传分析**。如果遗传分析结果为阳性，而您已**声明愿意知道结果**，我们将提供遗传学咨询。

如果需要进行遗传分析，**请您务必同意对相关个人敏感数据的处理和存档**。在没有同意的情况下，不能进行认定必须进行的遗传分析。我们仅需要与测试紧密相关的个人和家庭信息³。您可在任何时候了解与您孩子有关的所有数据，了解数据是如何收集的，验证它是否准确、完整、最新，并行使您的查看权^{4,5}。

所有分析结束后剩余的样本将以匿名形式保存 3 年⁶。之后 20 年的保存将征得您的同意。这些年中，样本可能以匿名方式⁷用于针对疾病诊断或治疗的必要调查，或者用于对健康新生儿其他疾病的研究（如：可能组成“控制”组，或者和健康者放在一起，与患某种疾病的人进行对照）。

筛查实验所获取的电子版或纸质版数据将仅用于筛查，并保存在维罗纳大学附属医疗机构（Azienda Ospedaliera Universitaria Integrata di Verona）内，通过适当的安全措施，降低意外损失、非法查看、未经允许使用、不符合收集初衷使用的情况，遵守职业保密原则。实验结

³ 符合 2012 年第 8 号授权-遗传数据处理的一般授权-2012 年 12 月 13 日个人数据保护的保证 4.3 部分。

⁴ 《隐私法》第 7 条。

⁵ 特别指出，您有权以正当理由反对遗传数据处理，只需致信维罗纳大学附属医院遗传数据负责人维罗纳大学附属医院新生儿新陈代谢疾病中心主任（Direttore del Centro Malattie Metaboliche Neonatali dell’Azienda Ospedaliera Universitaria Integrata di Verona），地址 P.le L.A. Scuro, 10, Verona, 电话 045.8126677, e-mail：attilio.boner@ospedaleuniverona.it。

⁶ 吸附在卡片上的血液有一个编码，如有需要，维罗纳大学附属医院新生儿新陈代谢疾病中心工作人员可找到采集血液的新生儿姓名。

⁷ 吸附在卡片上的血液没有任何可找到血液采集新生儿的信息。

果将通知孩子出生的妇产医院工作人员（通常情况下为医生），或者通知您（或您的书面委托人，以信函寄送）；如果孩子身份信息不明，将通知相关大区机构（稀有疾病记录中心 Registro Malattie Rare,卫生政策部门 Assessorato alle Politiche Sanitarie）。数据处理负责人、其他医疗机构可能接触到数据，以为维罗纳大学附属医疗机构进行筛查过程中的生物化学实验。

同样的数据将保存在维罗纳大学附属医疗机构新生儿新陈代谢疾病中心（Centro Malattie Metaboliche Neonatali dell'Azienda Ospedaliera Universitaria Integrata di Verona），并遵守现行诊断文件保存条例⁸。结果将不会通知其他人，除非根据相应医疗文件的特殊要求，结果会对保护新生儿或其家庭具体重要意义。

希望获得您的同意，感谢您的配合。

Attilio Boner 教授

⁸ 现行卫生部 1986 年 12 月 19 日第 61 号通知，实验室诊断文件须保存 20 年。

本人_____

(父母或上述人员的名和姓)

出生地_____出生日期____/____/____

居住地_____邮编_____道路_____

电话_____手机_____

代表

(父母、家人、妇产医院负责人、或其他《隐私法》第 82 条第 2 款 a) 所规定的)

被代表人

(新生儿的名和姓)

出生地_____出生日期____/____/____

声明

已了解新生儿筛查项目和该筛查所需的个人数据处理信息 (即文件“同意新生儿筛查-遗传数据使用告知”)。

同意

- 是/ 否 进行附加新生儿筛查；
- 是/ 否 进行法定和附加新生儿筛查期间必需的遗传分析；
- 是/ 否 进行遗传分析时，根据现行规定处理个人敏感数据，符合告知内的说明 (2003 年第 196 号法令)；
- 是/ 否 之后 20 年以匿名方式保存剩余生物材料，用于将来对疾病的诊断/治疗或科学研究，也可能用于与数据收集目的不同的疾病上。

声明

- 是/ 否 如果对新生儿筛查结果存在疑问，在必要情况下愿意了解遗传分析的结果。即使已声明不愿意了解分析结果，您仍有权力在改变想法后查看结果。

签名 (父母/其他上述人员) _____

征得同意的医生：

医生_____ 签名 (医生) _____

地点和日期：_____