



## **CONSENTEMENT ÉCLAIRÉ pour les DÉPISTAGES NÉONATALS** **NOTE D'INFORMATION au TRAITEMENT des DONNÉES GÉNÉTIQUES**

Chers parents,

la Région de la Vénétie a introduit progressivement certains dépistages néonataux qui visent à identifier précocement les nouveau-nés atteints d'Hypothyroïdie Congénitale, de Phénylcétonurie, de Fibrose Cystique, de Galactosémie, de déficit de Biotinidase, de déficit de Glucose-6-Phosphate Déshydrogénase et d'Hyperplasie congénitale des Surrénales. Il s'agit de prestations gratuites, pour lesquelles un dépliant d'information est disponible à la crèche de la maternité. Les dépistages pour l'Hypothyroïdie Congénitale, la Phénylcétonurie et la Fibrose Cystique, mis en place par une norme nationale, sont obligatoires<sup>1</sup> et n'ont pas besoin du consentement éclairé des parents.

En supplément des programmes déjà en cours depuis de nombreuses années, depuis le 1er janvier 2014 la Région Vénétie a introduit un dépistage métabolique élargi<sup>2</sup>. Ce nouveau service, entièrement à la charge de la Région, permet d'identifier à temps les maladies afin de donner un traitement efficace aux nouveau-nés affectés des maladies suivantes: Maladie des urines à sirop d'érable ou Leucinose (MSUD), Tyrosinémie Type I et II (TYR-I e TYR-II), Acidémie glutarique de type I (GA-I), Acidémie isovalérique (IVA), Acidémie propionique (PA), Acidémie méthylmalonique (MMA), déficit de Cobalamine (de type A, B, C e D), déficit de 3-hydroxy-3-méthylglutaryl-CoA Lyase (HMG), déficit de 3-méthylcrotonyl-CoA Carboxylase (3MCC), déficit de capitation de la Carnitine (CUD), déficit de Carnitine-palmitoyl Transférase de type I (CPT-I), déficit de Carnitine-palmitoyl Transférase de type II (CPT-II), déficit de Carnitine-acylcarnitine Translocase (CACT), déficit de acyl-CoA Déshydrogénase à chaîne moyenne (MCAD), déficit de acyl-CoA Déshydrogénase à très longue chaîne (VLCAD), déficit de hydroxyacyl CoA Déshydrogénase à longue chaîne (LCHAD), déficit multiple d'acyl-CoA Déshydrogénase (GA-II).

Que ce soit pour les dépistages néonataux obligatoires et les dépistages supplémentaires, ces maladies sont présentes dès la naissance et si elles ne sont pas traitées précocement elles peuvent avoir de graves conséquences au niveau neurologique, cardiaque, musculaire, pulmonaire et sur d'autres organes. Dans les cas les plus graves cela peut entraîner une mort prématurée. L'identification précoce des nouveau-nés affectés d'une maladie et la mise en place immédiate d'une thérapie permettent de prévenir une grande partie des symptômes, et garantissent à l'enfant une bonne qualité de vie ou, pour les formes plus graves, un important ralentissement de la progression de la maladie.

**Nous vous demandons, en remplissant le formulaire ci-joint, de donner votre consentement à l'exécution des dépistages néonataux supplémentaires.**

<sup>1</sup> loi du 5 février 1992 n°104, loi du 23 décembre 1993 n°548.

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

Avec votre consentement, l'analyse sera effectuée à partir des mêmes gouttes de sang recueillies pour effectuer les dépistages prévus par la loi, sans aucun besoin de prélèvement supplémentaire.

En cas de résultat douteux pour l'une des maladies testées, vous serez contactés par un médecin dans les vingt jours suivant le prélèvement, celui-ci programmera un contrôle pour de nouveaux tests diagnostics qui détermineront si la maladie est effectivement présente. Si le doute était confirmé, une thérapie adaptée commencera immédiatement afin de mieux contrôler la maladie.

En ce qui concerne les dépistages néonataux, obligatoires ou supplémentaires, il pourrait être nécessaire d'effectuer une analyse génétique sur la même goutte de sang prélevée à la naissance. Dans le cas improbable que cette analyse soit nécessaire, **nous vous demandons dès à présent votre consentement pour effectuer l'analyse génétique**. Dans le cas où l'analyse serait positive et que **vous avez déclaré vouloir connaître le résultat**, une consultation génétique aura lieu.

Si une analyse génétique doit être effectuée, **nous avons besoin de votre consentement pour le traitement et l'hébergement des données personnelles et sensibles**. En l'absence de ce consentement il ne sera pas possible d'effectuer les analyses génétiques si elles étaient nécessaires. Nous vous demandons uniquement les informations personnelles et familiales indispensables pour effectuer les tests<sup>3</sup>. Vous pouvez dans tous les cas et à tout moment connaître toutes les données qui concernent votre enfant, savoir de quelle manière elles ont été acquises, vérifier si elles sont exactes, complètes et mises à jour, et faire valoir vos droits les concernant.<sup>4,5</sup>

L'échantillon restant après l'exécution de toutes les analyses sera conservé pendant 3 ans sous forme anonymisée.<sup>6</sup> **Nous vous demandons le consentement de les conserver pendant 20 ans de plus. Pendant cette durée** l'échantillon pourra être utilisé, de manière anonyme,<sup>7</sup> pour des enquêtes concernant le diagnostic ou la thérapie de la maladie, ou dans le cas d'un enfant sain, pour des recherches sur d'autres pathologies (par ex. il pourrait faire partie d'un groupe de "contrôle" c'est à dire un ensemble de personnes saines auxquelles sont comparées des individus atteints d'une maladie particulière).

Les données relatives aux tests de dépistages, en format électronique ou en format papier, seront exclusivement traitées pour effectuer le dépistage et gardées au Centre Hospitalier Universitaire de Vérone de manière à réduire au minimum, avec des mesures adaptées et préventives de sécurité, les risques de destruction ou de perte accidentelle, d'accès non autorisé, de traitement non autorisé ou non conforme à la finalité du prélèvement, dans le respect du secret professionnel. Le résultat des tests sera communiqué au personnel de la crèche de la maternité votre enfant où est né (le plus souvent il s'agit de personnel médical) ou à vous-même (ou à une personne déléguée avec

<sup>3</sup> conformément à l'Autorisation n° 8/2012 – Autorisation générale au traitement des données génétiques - 13 décembre 2012, du garant de la protection de données personnelles, par. 4.3

<sup>4</sup> Art.7 du « Codice Privacy » (*code en matière de protection des données personnelles*).

<sup>5</sup> Vous avez le droit de vous opposer pour des motifs légitimes au traitement des données génétiques en vous adressant simplement au Directeur du Centro Malattie Metaboliche Neonatali Dell'Agenzia Ospedaliera Universitaria Integrata di Verona, Piazzale L.A. Scuro, 10 - Verone , tel. 045.8126677, email: attilio.boner@ospedaleuniverona.it, qui est le responsable du traitement des données génétiques du Centre Hospitalier Universitaire de Vérone

<sup>6</sup> Le sang absorbé sur un carton est associé à un code numérique qui, en cas de besoin, permet au personnel sanitaire du Centro Malattie Metaboliche Neonatali du Centre Hospitalier Universitaire de Vérone de retrouver le nom du nouveau-né auquel le sang a été prélevé.

<sup>7</sup> Le sang absorbé sur un carton n'est associé à aucune information qui permette de retrouver le nom du nouveau-né auquel le sang a été prélevé.

autorisation écrite et à laquelle sera remis un pli fermé) et, sans référence utile à l'identification de l'enfant, aux organismes régionaux compétents en la matière (Registre maladies rares, Assessorat aux Politiques Sanitaires). Ceux qui pourront connaître les données sont aussi les responsables sanitaires qui effectuent, dans d'autres structures sanitaires, les enquêtes biochimiques dans le cadre de la procédure de dépistage pour le compte du Centre Hospitalier Universitaire de Vérone.

Ces mêmes données seront conservées au Centro Malattie Metaboliche Neonatali (*Centre des maladies métaboliques néonatales*) du Centre Hospitalier Universitaire de Vérone conformément aux normes en vigueur sur la conservation des documents diagnostics.<sup>8</sup> Les résultats ne seront pas communiqués à des tiers, sauf si, sur demande spécifique et motivée par une documentation sanitaire adéquate, ils étaient indispensables pour la tutelle de la santé du nouveau-né ou d'un membre de la famille.

En espérant que vous serez d'accord avec cette initiative, nous vous remercions pour votre collaboration.

Prof. Attilio Boner

---

<sup>8</sup> La circulaire du Ministre de la Santé n°61 du 19 décembre 1986 actuellement en vigueur préconise la conservation de la documentation diagnostic de laboratoire pendant 20 ans.

Le/la soussigné/e \_\_\_\_\_

(prénom, nom d'un parent ou d'une autre personne indiquée)

né/e à \_\_\_\_\_ le \_\_\_\_/\_\_\_\_/\_\_\_\_

demeurant à \_\_\_\_\_ Code Postal \_\_\_\_\_ Rue \_\_\_\_\_

tél \_\_\_\_\_ tél port. \_\_\_\_\_

en qualité de

\_\_\_\_\_  
(parent, ou membre de la famille, ou responsable de la crèche de la maternité, ou autre personne indiquée par l'art.82, alinéa 2, lett.a), Codice Privacy)

de

\_\_\_\_\_  
(prénom, nom du nouveau né)

Né/e à \_\_\_\_\_ le \_\_\_\_/\_\_\_\_/\_\_\_\_

### DÉCLARE

avoir été informé/e des programmes de dépistages néonataux et avoir lu la note d'information concernant le traitement des données personnelles pour l'exécution des dépistages (voir document "CONSENTEMENT INFORMÉ AUX DÉPISTAGES NÉONATALS - NOTE D'INFORMATION AU TRAITEMENT DES DONNÉES GÉNÉTIQUES")

### EN CE QUI CONCERNE L'ENFANT MINEUR, AUTORISE

- Oui/ Non **l'exécution des dépistages néonataux supplémentaires;**  
 Oui/ Non **l'éventuelle exécution d'analyse génétique si elle était nécessaire dans le contexte des dépistages obligatoires et supplémentaires;**  
 Oui/ Non **le traitement des données personnelles et sensibles selon la norme en vigueur si l'analyse génétique est effectuée, conformément à ce qui est indiqué dans la note d'information remise (Décret Législatif n.196/2003);**  
 Oui/ Non **la conservation pendant 20 ans de manière anonyme du matériel restant pour d'éventuelles futures enquêtes qui pourraient être effectuées dans le cadre d'un diagnostic ou d'une thérapie de la maladie et/ou d'études ou de recherches, y compris pour des pathologies différentes que celles pour lesquelles la demande de consentement au traitement des données a été faite.**

### DECLARE

- Oui/ Non **vouloir connaître les résultats des tests génétiques exécutés si le résultat du dépistage néonatal est douteux. Même si vous avez déclaré ne pas vouloir connaître le résultat des analyses, vous aurez le droit de les connaître si entre temps vous avez changé d'avis à ce sujet.**

Signature (parent/autre personne mentionnée ci-dessus) \_\_\_\_\_

Le Médecin qui a recueilli le consentement:

Dr. \_\_\_\_\_ Signature (médecin) \_\_\_\_\_

Lieu et date: \_\_\_\_\_