



CONSIMȚĂMÂNT INFORMAT pentru SCREENING NOU-NĂSCUȚI **NOTĂ INFORMATIVĂ cu privire la PRELUCRAREA DATELOR GENETICE**

Dragi părinți,

Regiunea Veneto a introdus treptat anumite teste de screening pentru nou-născuți care au scopul de a identifica timpuriu nou-născuții care suferă de hipotiroidism congenital, fenilcetonurie, fibroză chistică, galactozemie, deficit de biotină, deficit de glucoză-6-fosfat dehidrogenază și hiperplazie suprarenală congenitală. Acestea sunt de servicii medicale fără bilet, deci gratuite, pentru care vă punem la dispoziție o broșură de informare distribuită la secția de nou-născuți. În primul rând, screening-urile pentru hipertiroidism congenital, fenilcetonurie și fibroză chistică, instituite printr-o reglementare națională, sunt obligatorii¹ și nu necesită obținerea consimțământului informat de la părinți.

În completarea programelor în vigoare de ani de zile, de la 1 ianuarie 2014 Regiunea Veneto a introdus și teste de screening metabolic extins.² Noul serviciu, chiar dacă este suportat în totalitate de Regiune, va permite identificarea în timp util a nou-născuților având următoarele boli, pentru un tratament cu adevărat eficient: Boala urinei cu miros de sirop de arțar sau Leucinoză (MSUD), Tirozinemie tip I și II (TYR-I și TYR-II), Acidemie glutarică tip I (GA-I), Acidemie izovalerică (IVA), Acidemie propionică (PA), Acidemie metilmalonică (MMA), deficit de Cobalamină (de tip A, B, C și D), deficit de 3-hidroxil-3-metilglutaril-CoA liază (HMG), deficit de 3-metilcrotonil-CoA Carboxilază (3MCC), deficit de Transportator de Carnitină (CUD), deficit de Carnitină-palmitoil Transferază de tip I (CPT-I), deficit de Carnitina palmitoil transferază de tip II (CPT-II), deficit de Carnitină-acilcarnitină Translocază (CACT), deficit de acil-CoA Dehidrogenază cu lanț mediu (MCAD), deficit de acil-CoA Dehidrogenază cu lanț foarte lung (VLCAD), deficit de hidroxietil-CoA Dehidrogenază cu lanț lung (LCHAD), deficit multiplu de acil-CoA Dehidrogenază (GA-II).

Atât testele de screening pentru nou-născuți, obligatorii prin lege, cât și testele de screening suplimentare au rolul de a descoperi boli existente la naștere care, dacă nu sunt tratate din timp, pot avea efecte dăunătoare la nivel neurologic, cardiac, muscular, pulmonar și al altor organe. În cazurile mai grave, pot duce la moarte prematură. Identificarea timpurie a nou născuților afectați și aplicarea rapidă a terapiei permit prevenirea simptomatologiei într-o mare măsură, garantându-i copilului o calitate bună a vieții sau, în formele mai grave, o încetinire importantă a progresiei bolii.

Prin completarea formularului alăturat, vă solicităm acordul pentru efectuarea testelor suplimentare de screening pentru nou-născuți.

¹ legea din 5 februarie 1992 nr. 104, legea din 23 decembrie 1993 nr. 548.

² DGR 1308/13.

Cu acordul dumneavoastră, analiza va fi efectuată cu aceleași picături de sânge recoltate pentru testele de screening prevăzute de lege, fără a fi nevoie de alte recoltări.

În cazul în care testul de screening indică vreo suspiciune pentru una din bolile enumerate, veți fi contactat de un medic în decurs de douăzeci de zile de la recoltare, care vă va programa la un control pentru alte teste de diagnosticare, al căror rezultat va indica clar dacă boala există în mod real. Dacă suspiciunea se confirmă, se va începe imediat un tratament adecvat, avându-se astfel un control sporit asupra bolii.

În cazul anumitor teste de screening - obligatorii sau suplimentare - pentru nou-născuți, s-ar putea să fie necesară o analiză genetică, efectuată pe aceeași picătură de sânge recoltată la naștere. În cazul puțin probabil că această analiză ar fi necesară, **vă solicităm încă de acum acordul pentru analiza genetică.** Dacă analiza genetică are un rezultat pozitiv și **dumneavoastră ați declarat că doriți să aflați rezultatele**, vi se va oferi o consiliere genetică.

În cazul în care este nevoie de efectuarea unei analize genetice, **este nevoie să vă exprimați acordul și pentru prelucrarea și arhivarea datelor cu caracter personal și sensibil.** În lipsa acordului, efectuarea analizelor genetice, în cazul în care acestea s-ar dovedi necesare, ar fi imposibilă. Vi se cer strict informații personale și familiale absolut indispensabile pentru efectuarea testelor.³ În orice caz, aveți dreptul de a solicita când doriți prezentarea tuturor datelor privitoare la copilul dumneavoastră, de a ști cum au fost dobandite, de a verifica dacă sunt exacte, complete și actualizate, precum și de a vă exercita drepturile în acest sens.^{4,5}

Mostra rămasă în urma efectuării tuturor analizelor va fi păstrată timp de 3 ani sub formă anonimă.⁶ **Vi se cere acordul pentru păstrarea acesteia pentru următorii 20 de ani. În acești ani,** mostra ar putea fi folosită sub formă anonimă⁷ pentru investigații utile la diagnosticarea sau tratarea bolii ori, în cazul unui nou-născut sănătos, pentru cercetarea altor boli (de exemplu, ar putea face parte dintr-un grup de „control” sau dintr-un grup de persoane sănătoase cu care ar fi comparați indivizi afectați de o anumită boală.).

Datele rezultate în urma testelor de screening, atât în format electronic, cât și pe hârtie, vor fi prelucrate exclusiv pentru efectuarea screening-ului și vor fi stocate în spitalul Azienda Ospedaliera Universitaria Integrata din Verona astfel încât, prin adoptarea măsurilor de securitate adecvate și preventive, să fie reduse la minim riscurile de distrugere și de pierdere, chiar și accidentală,

³ potrivit Autorizației nr. 8/2012 – Autorizația generală pentru prelucrarea datelor genetice – 13 decembrie 2012, a Garantului pentru protecția datelor cu caracter personal, par. 4.3.

⁴ Art. 7 din „Codice Privacy” (NdT: Codul de confidențialitate).

⁵ În mod deosebit, aveți dreptul de a vă opune din motive legitime la prelucrarea datelor genetice pur și simplu printr-o adresă către Directorul Centrului de Boli Metabolice Neonatale al spitalului Azienda Ospedaliera Universitaria Integrata din Verona, P.le L.A. Scuro, 10, Verona, tel. 045.8126677, e-mail attilio.boner@ospedaleuniverona.it, responsabil de prelucrarea datelor genetice, desemnat de spitalul Azienda Ospedaliera Universitaria Integrata din Verona, în calitate de angajator.

⁶ Sângelui adsorbit pe card i se asociază un cod numeric care, în caz de nevoie, îi permite personalului medical de la Centrul de Boli Metabolice Neonatale din cadrul AOUI din Verona să identifice numele nou-născutului căruia i s-a recoltat sângele.

⁷ Sângelui adsorbit pe card nu i se asociază nicio informație care să permită identificarea numelui nou-născutului căruia i s-a recoltat sângele.

riscurile de acces neautorizat, de prelucrare neautorizată sau neconformă cu finalitatea racoltării, conform secretului profesional. Rezultatul testului va fi comunicat personalului de pe secția pentru nou-născuți unde s-a născut copilul dumneavoastră (de cele mai multe ori acesta este personal medical) sau dumneavoastră (ori unui împuternicit prin procură scrisă, căruia i se va înmâna un plic închis) și, fără nicio referință de identificare a copilului, organelor regionale competente în materie (Registrul de Boli Rare, Departamentul de Politici de Sănătate). Aceste date vor putea fi comunicate altor instituții medicale, responsabile de tratament, care efectuează, în numele spitalului AOUI Verona, investigații biochimice pe acestea.

Aceleași date vor fi păstrate la Centrul de Boli Metabolice Neonatale ale spitalului Azienda Ospedaliera Universitaria Integrata din Verona, în conformitate cu obligațiile legale referitoare la stocarea documentelor de diagnostică.⁸ Rezultatele în discuție nu vor fi comunicate altor subiecți, cu excepția cazului în care, pe baza unei cereri specifice însoțite de documentația medicală corespunzătoare, se dovedesc indispensabile pentru protejarea sănătății nou-născutului sau a unui membru al familiei sale.

Sperăm că această inițiativă va primi acordul dumneavoastră și vă mulțumim pentru colaborare.

Prof. Attilio Boner

⁸ În prezent, este în vigoare circulara Ministerului Sănătății nr. 61 din 19 decembrie 1986, care prevede păstrarea documentelor de diagnostică de laborator pe o perioadă de 20 de ani.

Subsemnatul/a _____
(prenume, numele unui părinte sau al unei alte persoane indicată mai jos)

născut în _____ în data ___ / ___ / ___

domiciliat/ă în _____ cod poștal _____ Str _____

tel _____ mobil _____

în calitate de

(părinte sau rudă sau responsabil al secției de nou-născuți sau o altă persoană potrivit art. 82, par. 2, lit. a), Codul de confidențialitate)

al/a lui

(prenume, nume al nou-născutului)

născut/ă în _____ în data ___ / ___ / ___

DECLAR

că am fost informat/ă corespunzător cu privire la programele de screening pentru nou-născuți și că am citit nota informativă referitoare la prelucrarea datelor cu caracter personal pentru scopurile legate de efectuarea acestor teste de screening (v. documentul „CONSIMȚĂMÂNT INFORMAT pentru SCREENING NOU-NĂSCUȚI - NOTĂ INFORMATIVĂ cu privire la PRELUCRAREA DATELOR SENSIBILE și GENETICE”

ÎMI DAU ACORDUL CU PRIVIRE LA MINOR

- Da/ Nu pentru efectuarea testelor suplimentare de screening pentru nou-născuți;
- Da/ Nu pentru eventuala efectuare a analizei genetice în cazul în care aceasta ar fi necesară, atât în cazul testelor de screening obligatorii, cât și a celor suplimentare;
- Da/ Nu pentru prelucrarea datelor cu caracter personal și sensibil potrivit reglementărilor în vigoare dacă se efectuează analiza genetică, în conformitate cu mențiunile din nota informativă (D.-L. nr. 196/2003);
- Da/ Nu pentru păstrarea pe o perioadă de 20 de ani, sub formă anonimă, a materialului biologic rezultat pentru eventuale investigații care, în viitor, ar putea fi necesare pentru diagnosticarea/tratarea bolii și/sau pentru studii sau cercetări, chiar și referitoare la patologii diferite de acelea pentru care se cere în prezent acordul pentru prelucrarea datelor.

DECLAR

- Da/ Nu că doresc să cunosc rezultatele testelor genetice efectuate în cazul în care screening-ul pentru nou-născuți are un rezultat incert. Chiar dacă declarați că nu doriți să cunoașteți rezultatul acestor analize, veți avea, în orice caz, dreptul de a-l afla dacă vă răzgândeți între timp.

Semnătura (părinte/altă persoană indicată mai sus) _____

Medicul care a colectat acordul:

Dr. _____ Semnătura (doctor) _____

Locul și data: _____