



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