

1. INFORMATIVA SULLO SCREENING NEONATALE SU GOCCIA DI SANGUE: un test fondamentale per la salute del tuo bambino

Cari Genitori,

nei primi giorni di vita a vostro/a figlio/a viene fornita l'occasione unica di effettuare alcuni test importanti per la sua salute che il Servizio Sanitario Nazionale propone gratuitamente a tutti i neonati. Tra questi esami c'è lo screening neonatale su goccia di sangue.

Cos'è lo screening neonatale su goccia di sangue e a cosa serve?

Lo screening neonatale su goccia di sangue è una misura sanitaria preventiva che consente di individuare precocemente, prima della comparsa dei sintomi, la possibile presenza nei neonati di alcune malattie congenite per le quali esiste un trattamento.

Lo scopo dello screening neonatale è quello di prevenire o limitare i gravi danni causati da queste malattie e di assicurare al maggior numero possibile di bambini affetti una buona qualità di vita mediante il rapido avvio di terapie specifiche.

Lo screening neonatale su goccia di sangue si inserisce in un programma integrato e multidisciplinare di prevenzione che, oltre a voi genitori e a vostro/a figlio/a, coinvolge i punti nascita dove viene effettuato il prelievo, i laboratori che eseguono i test, i centri clinici che prendono in carico i casi confermati positivi, i vari organismi di coordinamento e di sorveglianza a livello provinciale e nazionale.

Quali malattie possono essere individuate con lo screening neonatale su goccia di sangue? È obbligatorio fare questi screening neonatali?

La legislazione italiana prevede fin dal 1992 (Legge 104) l'esecuzione obbligatoria dello screening neonatale su goccia di sangue per la fibrosi cistica, l'ipotiroidismo congenito e la fenilchetonuria.

La Legge 167 del 2016 ha reso obbligatoria l'offerta dello screening neonatale esteso (SNE), detto anche allargato, per oltre 40 malattie metaboliche ereditarie (Tabella 1). Per lo screening di queste malattie (ad eccezione di quelle previste dalla legge 104/1992, indicate nella tabella 1 con l'asterisco) non è necessario il consenso esplicito di voi genitori; esiste però la possibilità di opporsi allo screening esprimendo il vostro dissenso prima del prelievo. **È importante tuttavia che sappiate che la diagnosi tardiva di queste malattie può comportare rischi elevati per il neonato, anche di vita** (per la descrizione dei rischi si rimanda alla seconda parte dell'informativa).

Tale dissenso sarà annotato nella cartella clinica di vostro/a figlio/a. Anche in caso di dissenso il neonato verrà comunque sottoposto ai test di screening obbligatori per ipotiroidismo congenito, fibrosi cistica, fenilchetonuria.

La Provincia Autonoma di Trento offre al vostro bambino un'ulteriore opportunità: quella di essere sottoposto gratuitamente a screening per un numero di malattie superiore rispetto agli standard nazionali (Tabella 2). Poiché lo screening di queste malattie (deficit di glucosio-6-fosfato deidrogenasi e sindrome adreno-genitale congenita) è facoltativo, i genitori devono esprimere uno specifico consenso, firmando l'apposito modulo allegato a questa informativa.

Come viene effettuato lo screening neonatale su goccia di sangue?

Lo screening inizia con il prelievo di qualche goccia di sangue, in genere tramite una piccola puntura sul tallone, che si effettua tra le 48 e le 72 ore di vita del neonato, prima della dimissione dal punto nascita. Le gocce di sangue vengono depositate su una speciale carta assorbente su un cartoncino che riporta i dati identificativi del neonato. Il cartoncino con il sangue essiccato sarà inviato al Laboratorio del Centro Regionale per gli screening neonatali, la diagnosi e cura delle malattie metaboliche ed endocrinologiche congenite dell'Azienda Ospedaliera di Verona, dove verranno effettuati i test per individuare l'eventuale presenza delle malattie indicate nelle Tabelle 1 e 2, escluso lo screening della

fibrosi cistica. Lo screening della fibrosi cistica verrà invece eseguito presso il Laboratorio di Screening dell'U.O. Fibrosi Cistica dell'Azienda Ospedaliera di Verona, insieme con il meconio (le prime "feci" del neonato).

Per le informazioni relative allo screening neonatale della fibrosi cistica si rimanda all'informativa specifica.

Ripetizione del test di screening e risultati dello screening

Lo screening su goccia di sangue prevede la ripetizione del test nell'ambito di specifici protocolli:

- gemelli;
- neonati con età gestazionale inferiore a 37 settimane;
- neonati di basso peso (peso alla nascita inferiore a 2.500 grammi);
- neonati sottoposti a determinati trattamenti (es. trasfusioni o alimentazione per via parenterale) prima delle 48 ore di vita;
- neonati ricoverati in Terapia Intensiva per grave asfissia;
- difficoltà tecniche (come per esempio in caso di campione di sangue insufficiente).

In una piccola percentuale di casi potrebbe essere necessario ripetere il test o eseguire ulteriori accertamenti. In questa eventualità sarete contattati dal punto nascita o, in casi selezionati, dal reparto di Neonatologia dell'Ospedale S. Chiara di Trento.

Attenzione: il richiamo non significa che il bambino è malato, ma solo che è necessario fare ulteriori accertamenti.

Se gli accertamenti successivi dovessero confermare la diagnosi, sarà garantita un'immediata presa in carico del neonato.

I risultati nella norma non vengono invece comunicati, per cui se non verrete richiamati significa che tutti i test sono risultati negativi.

Conservazione del cartoncino

Terminate le analisi, il cartoncino per lo SNE verrà conservato per un massimo di 2 anni presso il Laboratorio di Screening dell'Azienda Ospedaliera di Verona per eventuali verifiche connesse alle finalità dello screening. In questo arco di tempo, tramite domanda scritta, potete chiedere in qualsiasi momento la restituzione del cartoncino.

A chi potete rivolgervi se avete necessità di ulteriori informazioni

Per ogni ulteriore informazione potete rivolgervi durante i giorni di degenza antecedenti o successivi alla nascita al personale del punto nascita.

Potete richiedere informazioni anche chiamando la Segreteria dell'U.O. Neonatologia dell'Ospedale S. Chiara di Trento al num. 0461/903512 (orario 9-12) oppure scrivendo all'indirizzo email neonatologia@asuit.tn.it

TABELLA 1: MALATTIE INCLUSE NEL PANNELLO DI SCREENING OBBLIGATORIO E NEL PANNELLO DI SCREENING NEONATALE ESTESO

	Gruppo	Acronimo	Malattia
Malattie metaboliche ereditarie	Difetti nel metabolismo degli aminoacidi	PKU	Fenilchetonuria* *
		HPA	Iperfenilalaninemia benigna
		BIOPT (BS)	Deficit della biosintesi del cofattore biopterina
		BIOPT (REG)	Deficit della rigenerazione del cofattore biopterina
		TYR I	Tirosinemia tipo I
		TYR II	Tirosinemia tipo II
		MSUD	Malattia delle urine allo sciroppo d'acero
		CBS	Omocistinuria (difetto di CBS)
		MTHFR	Omocistinuria (difetto severo di MTHFR)
	Difetti nel metabolismo degli acidi organici	GA I	Acidemia glutarica tipo I
		IVA	Acidemia isovalerica
		BKT	Deficit di beta-chetotilasi
		HMG	Acidemia 3-Ildrossi 3-metilglutarica
		PA	Acidemia propionica
		MUT	Acidemia metilmalonica (Mut)
		Cbl A	Acidemia metilmalonica (Cbl-A)
		Cbl B	Acidemia metilmalonica (Cbl-B)
		Cbl C	Acidemia metilmalonica con omocistinuria (deficit Cbl C)
		Cbl D	Acidemia metilmalonica con omocistinuria (deficit Cbl D)
		2MBG	Deficit di 2-metil butiril-CoA deidrogenasi
		MAL	Aciduria malonica
		MCD	Deficit multiplo di carbossilasi
	Difetti del ciclo dell'urea	CIT I	Citrullinemia I
		CIT II	Citrullinemia tipo II (deficit di Citrina)
		ASA	Acidemia argininosuccinica
		ARG	Argininemia
	Difetti dell'ossidazione degli acidi grassi	CUD	Deficit del trasporto della carnitina
		CPT Ia	Deficit di carnitina palmitoil-transferasi I
		CACT	Deficit carnitina acil-carnitina translocasi
		CPT II	Deficit di carnitina palmitoil-transferasi II
		VLCAD	Deficit di acil-CoA deidrogenasi a catena molto lunga
		MTP	Deficit della proteina trifunzionale mitocondriale
		LCHAD	Deficit di 3-idrossi-acil-CoA deidrogenasi a catena lunga
		MCAD	Deficit di acil-CoA deidrogenasi a catena media
		M/SCHAD	Deficit di 3-idrossi-acil-CoA deidrogenasi a catena media/corta
		GA II/MADD	Acidemia glutarica tipo II
	Altre malattie	GALT	Galattosemia
		BTD	Difetto di biotinidasi
Altre malattie genetiche		FC	Fibrosi cistica *
		IC	Ipotiroidismo congenito *

* screening obbligatori secondo la Legge 104/1992

Cosa sono le malattie metaboliche ereditarie?

Si tratta di malattie genetiche rare causate da difetti genetici del metabolismo che hanno, nel loro insieme, una frequenza di circa 1 su 2.000 nati. I sintomi possono manifestarsi già nei primi giorni di vita, ma spesso anche più tardi. Se non adeguatamente trattate possono interessare vari organi e determinare complicanze, talvolta fatali.

La diagnosi tempestiva consente di adottare, fin dai primi giorni di vita del neonato, le terapie necessarie in grado di migliorare la prognosi e la qualità di vita.

Le malattie metaboliche sottoposte a screening neonatale sono: difetti del metabolismo degli aminoacidi (tra cui la fenilchetonuria), del metabolismo degli acidi organici, del ciclo dell'urea, della beta ossidazione degli acidi grassi. Rientrano inoltre nel pannello di screening la galattosemia, un difetto del metabolismo dei carboidrati e il deficit di biotinidasi, un difetto congenito del metabolismo di una vitamina, la biotina.

Cos'è l'ipotiroidismo congenito?

L'ipotiroidismo congenito è dovuto alla mancata o insufficiente produzione da parte della tiroide di ormoni indispensabili per la normale crescita del bambino ed in particolare per lo sviluppo del suo cervello.

La terapia consiste nella somministrazione dell'ormone di sintesi (tiroxina) per via orale. La diagnosi e il trattamento precoce consentono il normale sviluppo del bambino.

TABELLA 2: MALATTIE A CUI IL NEONATO PUÒ ESSERE SOTTOPOSTO A SCREENING IN MANIERA FACOLTATIVA

Malattia	Acronimo	Note
Deficit di glucosio-6-fosfato deidrogenasi	G6PD	-
Sindrome adreno-genitale congenita	SAGC	Screening del deficit di 21-idrossilasi

Cos'è il deficit di glucosio-6-fosfato deidrogenasi?

Il deficit di glucosio-6-fosfato deidrogenasi (G6PD) è un difetto enzimatico ereditario la cui principale manifestazione clinica è costituita da una crisi emolitica acuta, talora gravissima, scatenata da ingestione di fave (favismo), infezioni o assunzione di alcuni farmaci. Nell'Italia continentale l'incidenza media della carenza di G6PD è dello 0.4%. La diagnosi si basa sul dosaggio dell'attività enzimatica della glucosio-6-fosfato deidrogenasi (G6PD). La diagnosi precoce consente, nella maggior parte dei casi, di mettere in atto quelle misure che consentono di evitare l'insorgenza di crisi emolitiche acute.

Cos'è la sindrome adreno-genitale congenita da deficit di 21-idrossilasi?

Si tratta di un difetto enzimatico trasmesso geneticamente che compromette la sintesi degli ormoni prodotti dalle ghiandole surrenaliche. I segni clinici possono essere molto variabili e comprendono la virilizzazione dei genitali, ipotonia, vomito, diarrea profusa, ipoglicemia, fino alla perdita di sali e shock nelle situazioni più severe, che potenzialmente possono essere causa di morte. La forma classica della malattia ha un'incidenza variabile tra 1:10.000 e 1:15.000 nati vivi. La diagnosi precoce consente di iniziare un trattamento terapeutico adeguato che evita i danni derivanti dalle disfunzioni ormonali associate a questa condizione.

2. Informativa sul trattamento dei dati personali (art. 13 del Regolamento UE 2016/679)

Ai sensi dell'art.13 del Regolamento UE 2016/679 (di seguito "Regolamento"), nella presente informativa sono riportate le indicazioni dell'Azienda Sanitaria Universitaria Integrata del Trentino (di seguito "ASUIT") relative al trattamento dei dati personali con riferimento allo Screening neonatale esteso su goccia di sangue (di seguito "Screening") sopra descritto.

Titolare del trattamento

Il Titolare del trattamento è l'Azienda Sanitaria Universitaria Integrata del Trentino, con sede legale in Via Degasperi n. 79, 38123 - Trento (di seguito il "Titolare" o "ASUIT").

Responsabile della protezione dei dati

I dati di contatto del Responsabile della protezione dei dati personali (RDP) dell'ASUIT, a cui l'interessato può rivolgersi per le questioni relative al trattamento dei propri dati personali, sono i seguenti: via Degasperi, n. 79 – 38123 Trento, e-mail ResponsabileProtezioneDati@asuit.tn.it

Finalità del trattamento

I dati personali anche appartenenti a categorie particolari di dati (di seguito "dati") saranno trattati dall'ASUIT, in qualità di Titolare del trattamento, per lo Screening nel pieno rispetto della disciplina in materia di protezione dei dati personali e, in particolare del Regolamento e del Codice Privacy.

Dati personali trattati

• Dati personali comuni

Per le finalità indicate nella presente Informativa, il Titolare tratta i dati personali comuni che sono, ad esempio, dati anagrafici (nome, cognome, codice fiscale...) e dati di contatto personali.

• Categorie particolari di dati personali

Il Titolare tratta altresì categorie particolari di dati personali, come i dati relativi alla salute.

Base giuridica del trattamento

Il trattamento dei dati nell'ambito del Progetto/Servizio viene effettuato dall'ASUIT ai sensi dell'articolo 9, paragrafo 2, lettera h) del Regolamento.

Natura del conferimento e conseguenze del mancato conferimento

Il conferimento dei dati per la finalità sopra indicata è facoltativo, ma necessario al fine di poter usufruire delle prestazioni collegate allo Screening.

L'eventuale rifiuto di conferire in tutto o in parte i dati comporta per l'ASUIT l'impossibilità di aderire allo Screening.

Destinatari dei dati personali

I dati personali saranno trattati per la finalità sopraccitata da personale specificamente autorizzato ed istruito ai sensi dell'art. 29 del Regolamento. I dati potranno altresì essere trattati da soggetti terzi che svolgono, per l'ASUIT, attività strumentali al raggiungimento delle finalità indicate, come ad esempio l'Azienda Ospedaliera Universitaria Integrata di Verona per l'attività di screening e presa in carico del neonato. Tali soggetti presentano adeguate garanzie circa la protezione dei dati personali e sono nominati Responsabili del trattamento dal titolare, ai sensi dell'articolo 28 del Regolamento.

Per le finalità indicate nel presente documento, i dati personali potranno essere trattati da soggetti pubblici e privati, enti e istituzioni secondo quanto previsto dalle vigenti disposizioni di Legge e Regolamento. In ogni caso i dati personali relativi alla salute non verranno in alcun modo diffusi.

I dati in forma anonima, qualora richiesti, potranno essere trasmessi all'archivio nazionale per gli screening neonatali per indagini statistiche riguardanti le procedure di screening (tempi, risultati, prevalenza, costi).

Modalità del trattamento

Il trattamento dei dati avverrà, nel rispetto delle disposizioni previste dal Regolamento, mediante strumenti cartacei, informatici e telematici, con logiche strettamente correlate alle finalità indicate e, comunque, con modalità idonee a garantirne la sicurezza e la riservatezza in conformità alle disposizioni previste dall'articolo 32 del Regolamento. I dati saranno trattati con logiche atte a garantire la riservatezza, l'integrità e la disponibilità dei dati stessi, e quindi con l'utilizzo di protocolli di comunicazione sicuri e di tecniche idonee alla protezione dei dati.

Periodo di conservazione dei dati personali

I dati personali saranno conservati per il tempo previsto nel "Prontuario di conservazione dei documenti e dei fascicoli" disponibile nel sito dell'ASUIT al seguente indirizzo web: <https://www.asuit.tn.it/privacy>.

Diritti degli interessati

L'interessato potrà esercitare nei confronti del Titolare i diritti previsti dal Regolamento dagli artt. 15, 16, 17, 18 e 21.

I diritti di cui sopra potranno essere esercitati dall'interessato rivolgendosi al Responsabile della protezione dei dati (RPD) di ASUIT i cui dati di contatto sono: e-mail ResponsabileProtezioneDati@asuit.tn.it e indirizzo Via Degasperi, 79 – 38123 Trento.

L'interessato ha inoltre diritto di presentare reclamo all'Autorità Garante per la protezione dei dati in caso di illecito trattamento o di ritardo nella risposta del Titolare ad una richiesta che rientri nei diritti dell'interessato.