

Cari Genitori,

Vi invitiamo a leggere attentamente le informative sullo screening neonatale per la diagnosi precoce dell'atrofia muscolare spinale (SMA) e delle immunodeficienze severe combinate (SCID) su goccia di sangue. Le informative non sostituiscono in alcun modo il colloquio con il medico.

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 test c'è lo screening neonatale su goccia di sangue.

Oltre agli screening neonatali su goccia di sangue obbligatori, la Provincia Autonoma di Trento offre gratuitamente a tutti i neonati dei test di screening aggiuntivi per alcune malattie fra cui l'Atrofia Muscolare Spinale (SMA) e le immunodeficienze severe combinate (SCID).

INFORMATIVA SULLO SCREENING NEONATALE PER LA DIAGNOSI PRECOCE DELL'ATROFIA MUSCOLARE SPINALE SU GOCCIA DI SANGUE: un test fondamentale per la salute del tuo bambino

Cos'è l'Atrofia Muscolare Spinale (SMA)?

La SMA è una malattia neuromuscolare rara caratterizzata da paralisi muscolare progressiva con perdita del controllo volontario del movimento. La malattia può manifestarsi con differenti livelli di gravità; lo sviluppo dell'intelligenza è normale.

La SMA è una malattia genetica autosomica recessiva causata dalla mutazione di entrambe le copie del gene SMN1. Questo significa che entrambi i genitori di un paziente SMA, pur essendo in buona salute, sono di solito portatori sani del difetto genetico.

Si stima che nasca un bambino affetto da SMA ogni 6-10.000 neonati; i portatori sani sono abbastanza frequenti nella popolazione, circa il 2-3%.

Quali terapie sono oggi disponibili per la SMA?

Fino a pochissimo tempo fa il trattamento della SMA si basava su alcune misure di supporto per prolungare la sopravvivenza dei pazienti, senza modificarne in maniera significativa la prognosi. **Negli ultimi anni sono stati sviluppati ed approvati, anche in Italia, alcuni trattamenti farmacologici che si sono dimostrati efficaci nel cambiare in modo significativo la storia naturale della malattia, se iniziati precocemente. Pertanto, una diagnosi tempestiva di SMA, con lo screening neonatale, è di estrema importanza al fine di garantire al bambino le migliori possibilità di cura. Il ritardo diagnostico può compromettere l'efficacia delle terapie.**

Cosa comporta accettare di eseguire lo screening per la SMA?

In tutti i neonati viene già effettuato un prelievo di sangue dal tallone per lo Screening Neonatale Esteso (SNE), previsto dalla Legge Italiana, pertanto non saranno effettuati prelievi addizionali. Una piccola quantità aggiuntiva di sangue sarà dedicata alla ricerca del difetto genetico responsabile della SMA. Dunque, questo test si aggiungerà agli screening obbligatori (che saranno comunque effettuati) e agli screening facoltativi, per cui già viene richiesto un apposito consenso.

Poiché anche lo screening della SMA è facoltativo, in qualità di genitori dovrete esprimere un consenso informato specifico, firmando l'apposito modulo allegato a questa informativa. In caso di dissenso, non potrà essere eseguito il test di screening.

Cosa succederà al campione biologico di Vostro/a figlio/a?

Il campione di sangue del neonato 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 verrà effettuato il test di screening per la SMA.

Come sarete informati dei risultati del test di screening per la SMA?

I risultati del test di screening saranno disponibili entro dieci giorni lavorativi dal prelievo, salvo casi eccezionali.

Nel caso in cui il test di screening risultasse **negativo** (normale) non vi sarà alcuna comunicazione, come già avviene nel caso degli altri screening neonatali su goccia di sangue.

In caso di risultato **positivo** il neonato verrà richiamato per eseguire una valutazione congiunta genetica e neuropsichiatrica infantile. Contestualmente verrà effettuato un nuovo prelievo di sangue a Vostro/a figlio/a per la conferma del risultato.

In caso di esito positivo all'indagine di conferma diagnostica, il neonato verrà immediatamente preso in carico e verrà stabilito il percorso assistenziale più appropriato, secondo gli standard di cura condivisi a livello internazionale. A Voi genitori verrà fornito il referto scritto della conferma diagnostica e tutte le informazioni relative alla SMA, alle migliori opportunità terapeutiche disponibili in quel momento, al rischio riproduttivo per Voi ed i Vostri familiari.

Al termine del percorso diagnostico i medici che hanno preso in carico il bambino invieranno gli esiti degli approfondimenti al Centro Regionale per gli screening neonatali dell'Azienda Ospedaliera Integrata di Verona.

Possibili rischi derivanti dalla partecipazione allo screening neonatale SMA

Non sono previsti rischi aggiuntivi oltre a quello relativo alla puntura del tallone che già viene effettuata per gli screening neonatali obbligatori. Il campione di sangue di Vostro/a figlio/a sarà infatti prelevato insieme a quello da utilizzare per gli altri screening neonatali su goccia di sangue.

Poiché verrà effettuato unicamente il test di screening per la diagnosi di SMA non vi è alcun rischio di ottenere informazioni genetiche incidentali non richieste.

Conservazione del cartoncino

Terminate le analisi, il cartoncino verrà conservato per 2 anni presso il Laboratorio del Centro Regionale per gli screening neonatali, la diagnosi e cura delle malattie metaboliche ed endocrinologiche congenite dell'Azienda Ospedaliera di Verona per eventuali verifiche connesse alle finalità dello screening. In questo arco di tempo, tramite domanda scritta, potrete 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

INFORMATIVA SULLO SCREENING NEONATALE PER LA DIAGNOSI PRECOCE DELLE IMMUNODEFICIENZE SEVERE COMBinate SU GOCCIA DI SANGUE: un test fondamentale per la salute del tuo bambino

Cosa sono le immunodeficienze severe combinate (SCID)?

Con il termine SCID (Severe Combined ImmunoDeficiency) si intende un gruppo eterogeneo di gravi immunodeficienze su base genetica, generalmente a trasmissione autosomica recessiva o X-linked, dovute a difetti che interessano sempre i linfociti T, e possono coinvolgere anche i linfociti B e le cellule Natural Killer (NK), ossia tutti i principali attori cellulari del sistema immunitario (da cui l'aggettivo "combinato").

Sono malattie rare, con incidenza variabile nelle diverse popolazioni, in dipendenza anche dal tasso di consanguineità; l'incidenza complessiva è comunque stimata fra 1:50000 a 1:100000 nati vivi.

Un bambino affetto da SCID appare generalmente sano alla nascita, ma sin dai primi mesi di vita inizia a sviluppare infezioni difficili da curare, non avendo un sistema immunitario funzionante. Senza terapie mirate a correggere l'immunodeficit va invariabilmente incontro a un deperimento progressivo e alla morte entro i primi anni di vita.

Grazie allo sviluppo di tecniche di screening neonatale, le SCID oggi possono essere diagnosticate alla nascita, prima che si siano create condizioni di malattia, deperimento e danno d'organo, che ridurrebbero drasticamente l'efficacia delle terapie e la sopravvivenza.

Quali terapie sono oggi disponibili per le SCID?

Il trapianto di cellule staminali emopoietiche e, per alcuni tipi di SCID, la terapia genica o enzimatica, sono attualmente le sole possibilità di cura definitiva, il cui esito, in termini di sopravvivenza, è tanto migliore quanto più precocemente tali terapie vengono messe in atto. Se eseguito entro i primi tre mesi e mezzo di vita e prima che si siano verificate complicanze, la sopravvivenza a 10 anni dal trapianto raggiunge oggi valori prossimi al 100%. Se invece il trapianto viene effettuato quando si sono già create condizioni di danno d'organo a seguito di complicanze infettive e immunologiche, la percentuale di riuscita è circa del 50%.

Cosa comporta accettare di eseguire screening per le SCID?

In tutti i neonati viene già effettuato un prelievo di sangue dal tallone per lo Screening Neonatale Esteso (SNE), previsto dalla Legge Italiana, pertanto non saranno effettuati prelievi aggiuntivi.

Una piccola quantità aggiuntiva di sangue sarà dedicata alla ricerca di piccole porzioni di DNA non codificante che vengono eliminate nel corso della maturazione dei linfociti, in quantità proporzionale al numero dei linfociti maturanti; se trovati in quantità molto inferiore alla norma (screening positivo) possono indicare un difetto grave dell'immunità, che però deve essere poi confermato e definito con ulteriori indagini.

Il test per le SCID si aggiungerà dunque agli screening obbligatori (che saranno comunque effettuati) e agli altri screening facoltativi, per cui già viene richiesto un apposito consenso.

Poiché anche lo screening delle SCID è facoltativo, in qualità di genitori dovrete esprimere un consenso informato specifico, firmando l'apposito modulo allegato a questa informativa. In caso di dissenso, non potrà essere eseguito il test di screening.

Cosa succederà al campione biologico di Vostro/a figlio/a?

Il campione di sangue del neonato verrà inviato al Centro Regionale per gli screening neonatali dell'Azienda Ospedaliera Integrata di Verona, dove verrà effettuato il test di screening per le SCID.

Come sarete informati dei risultati del test di screening per la SMA?

I risultati del test di screening saranno disponibili entro dieci giorni lavorativi dal prelievo, salvo casi eccezionali.

Nel caso in cui il test di screening risultasse **negativo** (normale) non vi sarà alcuna comunicazione, come già avviene nel caso degli altri screening neonatali su goccia di sangue. In caso di screening **dubbio** (non fortemente indicativo di immunodeficit), è possibile che il Laboratorio di Verona chieda di ripetere l'esame su nuovo campione raccolto su cartoncino.

In caso di risultato **positivo o ancora dubbio ai successivi controlli** il neonato verrà richiamato presso l'Ospedale di Trento per una visita specialistica in cui verrà comunicato il risultato dello screening e fatta una prima valutazione clinica, verrà quindi eseguito un prelievo di sangue da vena periferica, che verrà inviato per approfondimento diagnostico al Laboratorio dell'Azienda Ospedaliera di Brescia, centro di riferimento per la diagnosi e la cura dei difetti congeniti dell'immunità.

In attesa della definizione diagnostica, potranno essere messi in atto provvedimenti di profilassi ambientale e antimicrobica; il bambino verrà seguito da equipe medica specialistica, e la famiglia istruita alle precauzioni da tenere per limitare al massimo il rischio di infezioni. Appena disponibili gli esiti degli esami di approfondimento, verranno concordate con i genitori le modalità di presa in carico del neonato.

Al termine del percorso diagnostico i medici che hanno preso in carico il bambino invieranno gli esiti degli approfondimenti al Centro Regionale per gli screening neonatali dell'Azienda Ospedaliera Integrata di Verona.

Possibili rischi derivanti dalla partecipazione allo screening neonatale per le SCID

Non sono previsti rischi aggiuntivi oltre a quello relativo alla puntura del tallone che già viene effettuata per gli screening neonatali obbligatori. Il campione di sangue di Vostro/a figlio/a sarà infatti prelevato insieme a quello da utilizzare per gli altri screening neonatali su goccia di sangue.

Conservazione del cartoncino

Terminate le analisi, il cartoncino verrà conservato per 2 anni presso il Centro Regionale per gli screening neonatali dell'Azienda Ospedaliera Integrata di Verona per eventuali verifiche connesse alle finalità dello screening. In questo arco di tempo, tramite domanda scritta, potrete 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

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, a cui l'interessato potrà rivolgersi tramite l'ufficio URP sito a Palazzo Stella in via Degasperi, n. 77 - 38123 Trento - tel. 0461/904172 - fax 0461/904170 - urp@asuit.tn.it

Responsabile della protezione dei dati

I dati di contatto del Responsabile della protezione dei dati personali (RDP) dell'ASUIT 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 degli articoli 6, paragrafo 1 lettera e) e 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 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 sopracitata 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 quali l'Azienda Ospedaliera Universitaria Integrata di Verona o l'Azienda Ospedaliera di Brescia, per le sole finalità di screening o conferma diagnostica, 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>.

Automazione e profilazione

I dati personali non sono soggetti ad alcun processo decisionale interamente automatizzato, ivi compresa la profilazione

Diritti degli interessati

L'interessato può esercitare, nei confronti del titolare ed in ogni momento, i diritti previsti dal Regolamento e in particolare chiedere:

- l'accesso ai Suoi dati personali e ottenere copia degli stessi (art. 15);
- qualora li ritenga inesatti o incompleti, richiederne, rispettivamente, la rettifica o l'integrazione (art. 16);
- se ricorrono i presupposti normativi, richiederne la cancellazione (art. 17), o esercitare il diritto di limitazione (art. 18);
- se ricorrono i presupposti normativi, opporsi al trattamento dei Suoi dati in qualsiasi momento, per motivi connessi alla Sua situazione particolare (art. 21).

L'interessato ha altresì diritto di presentare reclamo all'Autorità Garante per la protezione dei dati personali in caso di trattamento illecito.