

## ***Informativa per i genitori***

### **PROGRAMMA REGIONALE DI SCREENING NEONATALE METABOLICO ESTESO** ***Proteggi la salute del tuo bambino: una goccia di sangue può fare la differenza***

*Cari Genitori,*

*la Regione Friuli Venezia Giulia, in attesa di un prossimo provvedimento nazionale, offre la possibilità, al pari di altre regioni italiane, di affiancare ai test di screening già in corso da anni per l'identificazione di ipotiroidismo congenito, fenilchetonuria (obbligatorie per legge), galattosemia e deficit di biotinidasi, anche quello per altre malattie metaboliche ereditarie, il cui riconoscimento e trattamento precoce può evitare, in molti casi, esiti altamente invalidanti. Il programma di screening regionale, completamente gratuito, è coordinato dal Burlo Garofolo, riferimento per l'attuazione, il supporto all'iter diagnostico e la presa in carico. Per l'esecuzione dei test si avvale della collaborazione del Laboratorio dell'UOC di Malattie Metaboliche Ereditarie dell'Azienda Ospedaliera di Padova.*

#### **CHE COS'È LO SCREENING NEONATALE?**

È un intervento di medicina preventiva che permette di individuare precocemente i neonati a rischio di alcune malattie congenite prima della comparsa dei sintomi. In tal modo è possibile intraprendere tempestivamente l'iter diagnostico, avviare un trattamento per migliorare lo stato di salute del bambino e prevenire, in molti casi, complicanze anche gravi e in taluni casi mortali.

#### **PERCHÈ LO SCREENING NEONATALE METABOLICO ESTESO È IMPORTANTE?**

Questo screening identifica nei primi giorni di vita i neonati a rischio di malattie metaboliche ereditarie mediante una tecnica innovativa, la tandem mass spettrometria, che permette di riconoscere molte malattie metaboliche a partire da poche gocce di sangue. Se non diagnosticate e trattate precocemente queste malattie possono avere anche esiti altamente invalidanti. La diagnosi precoce inoltre permette un tempestivo consiglio genetico.

#### **COSA SONO LE MALATTIE METABOLICHE?**

Sono malattie genetiche ereditarie rare, causate dall'alterato funzionamento di una delle tante vie indispensabili per *metabolizzare* zuccheri, proteine o grassi, rendendoli utilizzabili dal nostro organismo. Questi processi sono indispensabili per creare l'energia necessaria al funzionamento delle cellule e garantire la crescita dell'organismo. Se alterati, come si verifica in queste malattie, possono causare la mancata produzione di sostanze importanti per lo sviluppo oppure determinare l'accumulo di alcuni composti con effetti tossici sulle cellule. Le conseguenze, nella maggior parte dei casi non adeguatamente trattati, sono gravi con danni a carico di vari organi ed apparati (sistema nervoso centrale, fegato, reni, cuore, cute), disabilità e in alcuni casi anche la morte improvvisa ("morte in culla").

I sintomi possono manifestarsi in forma acuta nelle prime fasi di vita, o comparire negli anni successivi, eccezionalmente anche in età adulta.

#### **QUALI MALATTIE VENGONO SOTTOPOSTE A SCREENING NEONATALE METABOLICO ESTESO?**

Le malattie sottoposte a screening sono:

- **Difetti del metabolismo degli aminoacidi:** Fenilchetonuria, Leucinosi (urine a sciroppo d'acero), Tirosinemia tipo I e tipo II, Citrullinemia e Omocistinuria.

- **Difetti del metabolismo degli acidi organici:** Acidemia glutarica tipo I, Acidemia Isovalerica, Acidemia Metilmalonica, Acidemia Propionica, Deficit di Cobalamina, Deficit di 3-idrossi-3-metilglutaril-CoA, Deficit di 3-metilcrotonil-CoA carbossilasi
- **Difetti della beta ossidazione degli acidi grassi:** Deficit del trasportatore di carnitina, Deficit di carnitina-palmitoil transferasi tipo I, Deficit di carnitina-palmitoil transferasi Tipo II, Deficit di carnitina-acilcarnitina translocasi, Deficit dell'acil-CoA deidrogenasi a catena media, Deficit dell'acil-CoA deidrogenasi a catena molto lunga, Deficit dell'acil-CoA deidrogenasi a catena lunga, Deficit multiplo di acil-CoA deidrogenasi.
- **Malattie Lisosomiali:** Malattia di Fabry, Malattia di Pompe, Mucopolisaccaridosi tipo I, Malattia di Gaucher

### COME SI FA LO SCREENING?

L'esame viene eseguito tra le 36 e le 48 ore dalla nascita, su poche gocce di sangue ottenute da una piccola puntura sul tallone del neonato effettuata con una lancetta sterile. Durante il prelievo viene garantito al bambino il massimo confort (es. in braccio alla mamma).

Con le gocce di sangue prelevate si imbibisce uno speciale cartoncino assorbente che verrà inviato, attraverso un sistema organizzato di trasporto, al Laboratorio dell'UOC Malattie Metaboliche Ereditarie dell'Azienda Ospedaliera di Padova.

Il cartoncino con le gocce di sangue è provvisto di codice identificativo che garantisce la tracciabilità. Nel Laboratorio centralizzato, dove confluiscono i campioni prelevati in tutti i Punti nascita della regione Friuli Venezia Giulia, si effettuano le analisi con la tecnica della tandem mass spettrometria.

### PROTOCOLLI PARTICOLARI

In caso di neonato con età gestazionale inferiore a 34 settimane, basso peso alla nascita (inferiore a 2000 grammi), neonati che effettuano determinate trattamenti (es. trasfusioni o alimentazione per via parenterale) o in caso di campione di sangue insufficiente è prevista la ripetizione del test.

### QUAL È IL SIGNIFICATO DEL RISULTATO DEL TEST?

Il test di screening non ha un significato diagnostico: se il risultato è negativo esso permette di escludere, con ragionevole certezza, le patologie esaminate; se positivo non significa che il neonato è malato, ma indica solo un sospetto di malattia. In questo caso sarà fondamentale eseguire subito ulteriori esami su sangue e/o urine per confermare o escludere il sospetto di patologia.

### A CHI VIENE COMUNICATO IL RISULTATO?

Tutti i risultati del test vengono comunicati dal Laboratorio centralizzato di Padova al Punto nascita e all'IRCCS Burlo Garofolo che coordina il programma. In caso di risultati negativi, ossia se non si riscontrano valori anormali, non verrà data alcuna comunicazione alla famiglia. I dati verranno archiviati e potranno essere utilizzati in forma anonima e aggregata per elaborazioni statistiche ai fini scientifici ed epidemiologico, qualora sia acquisito il consenso.

Se invece i test di screening risultano alterati, verrete contattati telefonicamente da operatori del Punto nascita per concordare l'esecuzione di alcune analisi, su sangue e/o urine, necessarie per confermare oppure per escludere la malattia. In alcune situazioni potrebbe essere richiesto un controllo clinico immediato del bambino. In caso di cambio dei recapiti nei giorni immediatamente successivi al prelievo, siete pertanto invitati a comunicarlo al Punto nascita.

***È importante sapere che il richiamo per la ripetizione del test non significa che il bambino sia affetto dalla malattia, ma che sono necessari ulteriori controlli.***

In caso gli esami successivi confermino la diagnosi, sarà garantita un'immediata presa in carico.

### **COME ADERIRE AL PROGRAMMA DI SCREENING NEONATALE ESTESO?**

Per aderire al programma e sottoporre il vostro bambino allo screening metabolico esteso è necessario compilare e firmare il consenso informato che il personale del Punto nascita vi fornirà. Si ricorda inoltre che questo screening non ha alcun costo per le famiglie ed è a carico della Regione Friuli Venezia Giulia. In caso decideste di non aderire al programma, il vostro bambino verrà sottoposto solo allo screening per ipotiroidismo e fenilchetonuria, obbligatori per legge.

### **CONSERVAZIONE DEL CARTONCINO**

Il cartoncino viene conservato per un massimo di 3 anni presso il Laboratorio centralizzato di Padova che effettua i test, per una maggior tutela del vostro neonato. In questo arco di tempo, previa domanda scritta, potete chiedere in qualsiasi momento la restituzione del cartoncino. Dopo i 3 anni, potrete donare il cartoncino, previa vostra autorizzazione scritta, per contribuire, in forma anonima, ad aumentare le conoscenze in questo campo attraverso la ricerca scientifica.

### **TRATTAMENTO DEI DATI PERSONALI**

I dati personali e familiari del vostro bambino, raccolti in fase di screening presso ciascun Punto nascita della regione FVG, saranno trattati per le finalità dello screening e sono indispensabili per l'esecuzione del test. Tali dati sono trattati dall'IRCCS Burlo Garofolo ai soli fini del coordinamento del programma di screening. Il mancato consenso al trattamento dei dati personali da parte delle strutture sanitarie coinvolte nel percorso di screening rende impossibile la partecipazione al programma per motivi tecnico-organizzativi. I dati personali e i risultati del test vengono conservati in formato elettronico presso l'UOC Laboratorio Malattie Metaboliche Ereditarie dell'Azienda Ospedaliera di Padova nell'osservanza delle normative vigenti in tema di tutela dei dati personali. I dati in questione, in forma non anonima e non aggregata, non verranno utilizzati per altri scopi, né trasmessi a soggetti diversi da quelli coinvolti nel programma di screening.

Per il trattamento dei dati personali in generale, si fa riferimento all'Informativa al pubblico ex art. 13 D.lgs. 196/2003 ("Codice in materia di protezione dei dati personali") del Punto nascita.

***Se avete dubbi sull'argomento potete chiedere ulteriori informazioni ai medici della Neonatologia.***



**CONSENSO INFORMATO**

Prima di firmare il presente modulo di consenso si invita a leggere attentamente la nota informativa allegata, per essere sicuri di aver compreso quanto espresso prima di acconsentire, in quanto questa procedura richiede una vostra partecipazione attiva e consapevole. La nota informativa non sostituisce in alcun modo il colloquio con il medico.

Io/noi sottoscritto/a/i in qualità di

genitori       madre       padre       tutore

e responsabile/i della compilazione dei dati sottoindicati:

**DATI IDENTIFICATIVI**

**Dati identificativi del neonato/a**

Etichetta
-----------

Cognome ..... Nome.....  
Nato a..... il .....  
Residente a ..... CAP .....  
in Via.....

**Dati dei titolari della potestà genitoriale o del legale rappresentante:**

*Nome e cognome dei genitori*

*Madre* Cognome ..... Nome.....  
Nata a..... il .....  
Residente a ..... CAP .....  
in Via.....

*Padre* Cognome ..... Nome.....  
Nato a..... il .....  
Residente a ..... CAP .....  
in Via.....

*Titolare potestà genitoriale*

Cognome ..... Nome.....  
Nato a..... il .....  
Residente a ..... CAP .....  
in Via.....

\* In caso di paziente minore vi è la necessità del consenso fornito da entrambi i genitori, o da chi, giuridicamente, ne fa le veci. Tale assunto non si modifica anche qualora il minore sia affidato ad uno dei genitori, i quali risultino separati o divorziati, come dagli stessi dichiarato.

\*In caso di presenza di uno solo dei due genitori, quest'ultimo, sotto la propria responsabilità, dovrà dichiarare l'assenso del genitore assente, attraverso autocertificazione

\*In caso di presenza del solo legale rappresentante va allegata la documentazione che indica i poteri conferiti.

**DICHIARAZIONE DI AVVENUTA INFORMAZIONE  
DICHIARO/DICHIARIAMO**

- ✓ di aver ricevuto il materiale informativo sullo Screening neonatale metabolico esteso, di averlo letto e compreso e di aver avuto la possibilità di chiarire con il medico tutti gli eventuali dubbi in proposito;
- ✓ di essere stato/a/i informato/a/i in maniera chiara, completa e comprensibile dal dott. \_\_\_\_\_ in relazione alle caratteristiche delle malattie che verranno analizzate, ai benefici e rischi dello screening neonatale esteso e alle modalità di attuazione;
- ✓ di essere consapevole/i che la suddetta indagine non riveste un ruolo diagnostico, ma rappresenta solo un'analisi preliminare, la cui positività non significa malattia, ma implica la necessità di ulteriori approfondimenti diagnostici;
- ✓ di essere stati informato/a/i che in alcune situazioni particolari (prematurità o particolari trattamenti) può essere necessario eseguire un secondo esame di screening;
- ✓ di aver ricevuto l'informativa relativa al trattamento dei dati personali ex art. 13 D.lgs. 196/2003 ("Codice in materia di protezione dei dati personali");
- ✓ di essere consapevole/i che in caso di positività del test verrò/verremo contattati telefonicamente e pertanto ci impegniamo a comunicare al Punto nascita il cambiamento dei recapiti che eventualmente dovesse avvenire nei giorni immediatamente successivi al prelievo;

con il supporto del mediatore culturale, se del caso, Sig. \_\_\_\_\_

Pertanto:

**ACCONSENTO/ACCONSENTIAMO**       **NON ACCONSENTO/NON ACCONSENTIAMO**

al prelievo di materiale biologico e all'esecuzione del test di screening neonatale metabolico esteso, secondo le modalità indicate nell'informativa allegata, per il minore suindicato

**ACCONSENTO/ACCONSENTIAMO**       **NON ACCONSENTO/NON ACCONSENTIAMO**

al trattamento dei dati personali da parte delle strutture sanitarie coinvolte nel programma di screening: Punto nascita, IRCCS Burlo Garofolo, in qualità di coordinatore del programma regionale, e Azienda Ospedaliera Università di Padova, sede del Laboratorio centralizzato

**DICHIARO/DICHIARIAMO, inoltre di:**

**volere**       **non volere**

donare in forma anonima il materiale biologico residuo, trascorsi 3 anni dal prelievo, per eventuali studi scientifici nell'ambito delle malattie metaboliche ereditarie.



<i>Luogo e Data</i>	<i>Madre/rappresentante legale</i>	<i>Padre/rappresentante legale</i>

<i>Luogo e Data</i>	<i>Il Medico che ha effettuato il colloquio (timbro e firma leggibile)</i>	<i>Il Mediatore culturale (firma leggibile)</i>

=====

**DIRITTO DI REVOCA**  
**DICHIARO/DICHIARIAMO DI VOLERE REVOCARE IL CONSENSO**

al prelievo di materiale biologico e all'esecuzione del test di screening neonatale metabolico esteso, secondo le modalità indicate nell'informativa allegata, per il minore suindicato

alla donazione in forma anonima del materiale biologico residuo, trascorsi 3 anni dal prelievo, per eventuali studi scientifici nell'ambito delle malattie metaboliche ereditarie.

<i>Luogo e Data</i>	<i>Madre/rappresentante legale</i>	<i>Padre/rappresentante legale</i>