وحدة المعلومات
لأولياء الأمور / الوصي القانوني
النسخة الثانية بتاريخ 2022/12/15

عنوان الدراسة: فحص حديثي الولادة لتشخيص حثل المادة البيضاء المتبدل اللون (MLD)
كود البروتوكول: NBSMLS2020
المروج: أ. Giancarlo la Marca, U.O. Laboratorio di Screening neonatale, Biochimica e Farmacologia, AOU Meyer
الباحث الرئيسي المحلي (عند مركز الولادة): *أشر إلى الاسم واللقب وانتماء مركز الولاد*

أولياء الأمور / الوصي القانوني الأعزاء ،
نطلب منك قبول المشاركة في الدراسة الموضحة أدناه فقط بعد قراءة ورقة المعلومات هذه بعناية وإجراء مقابلة شاملة مع الطبيب المحقق الذي سيتعين عليه تخصيص الوقت اللازم لفهم ما هو مقترح بشكل كامل.
إذا كنت ترغب في ذلك ، سيتمكن طفلك من المشاركة في دراسة تروج لها AOU Meyer والتي قرر مركز الولادة الانضمام إليها. تشمل هذه الدراسة عدة مستشفيات في منطقة توسكانا.

بمجرد قراءة هذا النموذج ، ستتلقى إجابات على أي أسئلة ، وإذا قررت مشاركة طفلك في الدراسة ، فسيُطلب منك التوقيع على نموذج الموافقة.

ماذا تقترح الدراسة؟
تهدف الدراسة إلى التعرف في المرحلة المبكرة (عند الولادة) على حديثي الولادة المتأثرين بمرض **حثل المادة البيضاء المتبدل اللون** ، وهو مرض وراثي نادر يتميز بإزالة الميالين الشديدة والتدريجية للجهاز العصبي المركزي والمحيطي مع توقف النمو النفسي والحركي وأزمات الصرع والرنح. . حثل المادة البيضاء المتبدل اللون هو جزء من الأمراض التي يحددها التراكم الليزوزومي ، والعديد منها يخضع بالفعل للفحص الإلزامي الممتد وفقًا للقانون الوطني 92/104 والقانون الإقليمي 2018/909.
يمثل الفحص الموسع لحديثي الولادة أداة طبية وقائية عامة مهمة تسمح بالتعرف المبكر ، ربما في مرحلة ما قبل الأعراض ، للأشخاص المعرضين لخطر العديد من الأمراض ، مما يسمح بالبدء المبكر للعلاج المناسب (النظام الغذائي ، الفيتامينات ، الدوائية) مع التعديل اللاحق للتاريخ الطبيعي للمرض والتشخيص الأفضل.
في الوقت الحالي ، يحدث التشخيص السريري لحثل المادة البيضاء متبدل اللون بعد الاشتباه السريري (ظهور العلامات والأعراض المتوافقة مع المرض) ووجود نتائج موحية وجدت على الرنين المغناطيسي الدماغي. يتم إجراء اختبار التأكيد مع التحليل الجيني لتحديد الطفرات في الجين الذي يشفر إنزيم أريسولفاتاز أ(ARSA) .
يتم التعرف على أربعة متغيرات سريرية ، ويتم تحديدها وفقًا لعمر ظهور الأعراض: الشكل الطفولي المتأخر (Late Infantile, LI) ؛ شكل الأحداث المبكر (Early Juvenile, EJ) وشكل الأحداث المتأخر (Late Juvenile, LJ) ؛ شكل الكبار (Adult Disease, AD). الشكل الطفولي المتأخر هو الأكثر شيوعًا مع الوفاة بشكل عام في غضون 5 سنوات من ظهور الأعراض الأولى.

ما هي العلاجات المتاحة اليوم لحثل المادة البيضاء متبدل اللون؟

حتى وقت قريب ، لم تكن هناك طرق علاجية متاحة بخلاف العلاجات العرضية والداعمة. ومع ذلك ، فقد أظهرت الدراسات الحديثة أن زراعة الخلايا الجذعية المكونة للدم قادرة على تأخير ظهور المرض أو إبطاء تقدمه خاصة في المراحل المتأخرة من الأحداث والبالغين ، في المرحلة الخالية من الأعراض. بالإضافة إلى ذلك ، أظهرت الدراسات الفعالية النسبية للعلاجات التجريبية لحثل المادة البيضاء متبدل اللون بما في ذلك العلاج ببدائل الإنزيم داخل القراب والعلاج الجيني للخلايا الجذعية المكونة للدم. في معهد Tiget San Raffaele في ميلانو ، تم إجراء دراسة سريرية للعلاج الجيني بالخلايا الجذعية المكونة للدم واستكمالها على المرضى الذين تم تشخيص إصابتهم بحثل المادة البيضاء متبدل اللون في المرضى الذين يعانون من أعراض ما قبل ظهور الأعراض المتأثرة بنمط الطفولة المتأخر أو الأحداث المبكرة وفي المرضى الذين لديهم عيادات مبكرة من المرض يتأثر بشكل مبكر الأحداث. في التجارب السريرية ، ثبت أن العلاج الجيني للخلايا الجذعية يكون أكثر فاعلية في المرضى الذين لم تظهر عليهم الأعراض بعد. بمجرد حصولهم على الدواء ، تم الحفاظ على أدائهم في الوظيفة الإدراكية والحركية وقابل للمقارنة بأداء أقرانهم الأصحاء خلال فترة المراقبة.

في ضوء النتائج ، وافقت وكالة الأدوية الأوروبية (EMAوبعد ذلك ، في مايو 2022 ، وكالة الأدوية الإيطالية (AIFA) على تسويق المنتج الطبي للعلاج الجيني ، والمتوفر حاليًا في إيطاليا تحت اسم libmeldy .

ماذا تتضمن المشاركة في الدراسة؟

إذا قررت المشاركة في الدراسة ، فسيتم إجراء تحليلات محددة على بعض الجزيئات ، تسمى الكبريتيدات ، والتي تتراكم بشكل شائع في دم المرضى الذين يعانون من حثل المادة البيضاء متبدل اللون. سيتم إجراء الاختبار على قطرات الدم الشعرية (Dried Blood Spot) المأخوذة من كعب حديثي الولادة لإجراء فحوصات إلزامية لحديثي الولادة على المستويين الوطني والإقليمي (والتي لا يزال يتم إجراؤها ، كإجراء روتيني). لن يكون لدى الطفل أي ثقوب أخرى خاصة بالدراسة أو سحب دم. سيتم تقديم الدراسة لجميع المولودين في منطقة توسكانا وستكون مدتها الإجمالية 3 سنوات.

ماذا سيحدث لعينة طفلنا البيولوجية؟

سيتم إرسال بطاقات الدم الخاصة بطفلك لتحليلها إلى معمل فحص AOU Meyer ، كمرجع إقليمي لتشخيص أمراض التمثيل الغذائي. سيتم الاحتفاظ بالبطاقات لمدة 10 سنوات من نهاية الدراسة تحت مسؤولية البروفيسور جيانكارلو لا ماركا ، رئيس مختبر الفحص والمروج للدراسة. بعد هذه الفترة ، سيتم إتلاف العينات.

يمكنك ممارسة حقك في طلب إتلاف العينة المتبقية في أي وقت. سيتمكن عدد محدود فقط من الأشخاص المصرح لهم من قبل المروّج من الوصول إلى العينة البيولوجية لطفلك.

كيف سيتم إعلامنا بنتائج اختبار حثل المادة البيضاء المتبدل اللون؟

ستكون نتائج اختبار الفحص متاحة في غضون سبعة أيام عمل من استلامها.

في حالة الاختبار السلبي ، قياساً على ما يحدث لجميع الفحوصات الإلزامية الأخرى لحديثي الولادة ، لا يوجد اتصال و / أو إعادة تقييم.

في حالة وجود اختبار فحص إيجابي أو نتيجة مشكوك فيها من عينة الدم الأولى ، يتم تصور خوارزمية تأكيد والتي تتضمن الاتصال بوالديك مرة أخرى لإجراء عينة مراقبة عند نقطة ولادة المولود الجديد ، دائمًا مع قطرة دم من كعب على بطاقة. إذا كان هذا الاختبار الثاني إيجابيًا ، فسيتم إحالتك إلى Meyer AOU لإجراء مقابلة مع أطباء الأطفال الذين سيقومون بزيارات لطفلك وعينة دم جديدة من كلٍّ منهما ومن والديك ، للتحليل الجيني لتأكيد ذلك. حثل المادة البيضاء المتبدل اللون عن طريق تحليل جين ARSA ، والذي تم إجراؤه أيضًا في AOU Meyer (مختبر البيولوجيا الجزيئية لأمراض الاستقلاب العصبي). سيوفر لك أطباء المركز جميع المعلومات اللازمة.

نظرًا لأغراض الفحص ، يمكن أن يؤدي الاختبار أيضًا إلى ظهور أخبار غير متوقعة ، أي أنه يمكن أن يشير إلى الاشتباه في وجود مرض آخر غير تلك التي تم فحصها والتي يمكن التعرف عليها كنتيجة للاختبار نفسه.

مرة أخرى ، سيقدم لك الأطباء في AOU Meyer جميع المعلومات اللازمة قبل الشروع في مزيد من الاختبارات التشخيصية لتأكيد أو استبعاد اشتباه المرض.

كيف نتصرف إذا كان يجب أن يتأثر طفلنا بحثل المادة البيضاء متبدل اللون؟

إذا تأثر الطفل بنوع الطفولة المتأخر أو الحدث المبكر ، دون ظهور أعراض سريرية للمرض ، فقد يكون مرشحًا للعلاج الجيني الذي سيتم إجراؤه في مستشفى سان رافاييل في ميلانو ؛ في حالة الأشكال الأخرى ، سيتم اتباعها كل ستة أشهر في مستشفى ماير للتقييمات السريرية والفعالة اللازمة للتقييم المستمر للمرض.

فوائد المشاركة في الدراسة

يتيح لك التشخيص المبكر لحثل المادة البيضاء متبدل اللون ، خاصةً في الشكل الحاد ، بدء عملية علاج محددة لتقليل تطور المرض. في الأشكال الأخرى ، سيظل من المهم تحمل مسؤولية إدارة مساعدة سريرية محددة.

المخاطر المحتملة للمشاركة في الدراسة

لا يُتوقع حدوث مخاطر جسدية مباشرة من المشاركة في المشروع ، نظرًا لأن عينات الدم التي تم جمعها للدراسة ليست إضافية لتلك الخاصة بالفحوصات الإلزامية لحديثي الولادة.

ماذا يحدث إذا قررت عدم المشاركة في الدراسة

المشاركة في الدراسة تطوعية بالكامل.

إذا قررت عدم مشاركة طفلك في الدراسة ، فلن تضطر إلى تقديم أي تفسير ولن يكون هناك تغيير في الإدارة الطبية في مركز الولادة.

كيف ستتم حماية البيانات الشخصية المتعلقة بهوية طفلك

فيما يتعلق بمعالجة البيانات الشخصية ، وفقًا لأحكام التشريع الحالي بشأن حماية البيانات الشخصية ، وفقًا للمادة. 13 و 14 من لائحة الولايات المتحدة بتاريخ 2016/04/27 ، ن. 679 (اللائحة العامة لحماية البيانات الشخصية - GDPR) ، ستتم معالجة بياناتك والعينات البيولوجية لطفلك فقط بالقدر الذي لا غنى عنه فيما يتعلق بهدف الدراسة ونبلغك على الفور بأن بياناتك وعيناتك البيولوجية مالك العلاج هو مستشفى جامعة ماير في فلورنسا Firenze (بصفته المروج والمحقق الرئيسي) ، ومركز الولادة الذي سيتم تعيينه ، وفقًا للفن. 28 من الناتج المحلي الإجمالي ، مسؤول عن العلاج. باختصار ، بعض المعلومات الأساسية:

I. مراقب البيانات ومسؤول حماية البيانات الشخصية

مراقب البيانات هو مستشفى جامعة ماير ، ويقع مكتبه المسجل في Viale Pieraccini n. 24 ، 50139 - Firenze PEC meyer@postacert.toscana.it. تم تعيينه عملاً بالفن. 37 من الناتج المحلي الإجمالي ، في مستشفى جامعة ماير ، يتوفر مسؤول حماية البيانات الشخصية (RPD) لأي توضيح على عنوان البريد الإلكتروني: privacy.dpo@meyer.it.

II. أغراض وفئات بيانات المعالجة

سيتم تنفيذ معالجة البيانات الشخصية:

أ) لإجراء الدراسة المشار إليها في المقدمة ؛

ب) لغرض التشخيص أو المساعدة أو العلاج الطبي ، في حالة أن الاختبار في المنشأة يجب أن يكون إيجابياً.

يحدد تنفيذ الدراسة معالجة الفئات التالية من البيانات الشخصية التي تشير إليك:

- البيانات المشتركة (مثل البيانات الشخصية وتفاصيل الاتصال) بما في ذلك رقم التعريف الشخصي.
- فئات معينة من البيانات الشخصية وفقًا للفن. 9 من الناتج المحلي الإجمالي (مثل البيانات المتعلقة بالحالة الصحية) وربما البيانات الجينية (أي البيانات المتعلقة بالخصائص الوراثية للفرد).

III. الأساس القانوني لمعالجة وطبيعة الحكم

يمكن العثور على الأساس القانوني للعلاجات الموصوفة أعلاه بشكل أساسي في الموافقة ، وفقًا للفن. 9 ، الفقرة الثانية ، حرف .أ) من اللائحة. تتم المشاركة في هذه الدراسة على أساس طوعي والموافقة على العلاج للأغراض الموضحة أعلاه مجانية واختيارية ، ولن يؤثر عدم تقديمها على حقك في الاستفادة من الخدمات الصحية الطبية الأخرى التي تقدمها المؤسسة التي تتواجد فيها يعالج.

ومع ذلك ، تجدر الإشارة إلى أن الموافقة على الغرض المشار إليه في النقطة II.a ضرورية للمشاركة في الدراسة الموصوفة هنا وإذا لم يتم توفير البيانات والعينات البيولوجية المشار إليها لهذا الغرض ، فلن يكون ذلك ممكنًا للمشاركة في الدراسة.

في حالة وجود نتيجة إيجابية للاختبار الذي تم إجراؤه للأغراض المشار إليها في النقطة II.b ، وحيث توجد الشروط اللازمة ، سيكون لديك إمكانية اختيار ما إذا كنت ستخضع القاصر للعلاج العلاجي في مستشفى سان رافاييل في ميلانو.

لذلك ، سيُطلب منك من الآن فصاعدًا موافقتك على إرسال بياناتك من قبل AOU Meyer إلى مستشفى سان رافاييل في ميلانو ، والتي من تلك اللحظة فصاعدًا ستعاملها كمراقب مستقل للبيانات.

قد يكون من الضروري أيضًا لمراقب البيانات (AOU Meyer) إرسال النتائج إلى مركز الولادة للامتثال لطلب المريض للرعاية الصحية والالتزامات القانونية المتعلقة بحفظ المستندات الإدارية والصحية.

IV. طرق العلاج

تنص الأغراض ، المشار إليها في النقطة الثانية ، على تنفيذ الجمع والتسجيل والاحتفاظ بها وإدارتها من خلال الأدوات الورقية وأدوات تكنولوجيا المعلومات مع المنطق المرتبط بشكل صارم بالأغراض نفسها ، وعلى أي حال ، لضمان السلامة وسرية البيانات وفقًا للفن. 32 من الناتج المحلي الإجمالي.

سيستخدم المالك ، لجمع العينة البيولوجية والموافقة على الدراسة ، مساعدة نقاط الولادة التي تم تحديدها في بروتوكول الدراسة والتي ستعين في السابق مديري العلاج وفقًا للفن. 28 من الناتج المحلي الإجمالي.

سوف تولي الموضوعات المسؤولة عن معالجة البيانات اهتمامًا خاصًا للتمييز بين البيانات التي تم جمعها لأغراض طبية/سريرية من قبل أولئك الذين تم جمعهم لأغراض التجريب في الامتثال لحماية حقوق المريض وكرامته.

V. فئات الموضوعات الذين يمكن توصيل البيانات إليهم

يتعهد المالك بعدم نشر بيانات معينة وجينية وعدم استخدام العينات البيولوجية لأغراض أخرى غير تلك المنصوص عليها في النقطة الثانية.
سوف يقوم المالك ، بموافقتك على المشاركة في الدراسة ، بإجراء الاختبارات في مختبر الفحص الوليدي والكيميائي الحيوي والعلماء.
لن تستخدم AOU Meyer عينات لأغراض أخرى غير تلك الموضحة في بروتوكول الدراسة وتتعهد بالتواصل مع أطراف ثالثة والمجتمع العلمي ، فقط في شكل إجمالي ومجهول.
البيانات التي ستخرج من نتائج الاختبار الوراثي ، إذا كانت تنطوي على فائدة ملموسة ومباشرة من حيث العلاج أو الوقاية أو الوعي باختياراتك المستقبلية ، ستعرف لك مباشرة ؛ فقط مع موافقتك ، يمكن معروفة لموضوعات مختلفة أو توصيلها إلى مختلف وحدات تحكم البيانات (مستشفى سان رافاييل في ميلانو San Raffaele di Milano).

VI. الاحتفاظ بالبيانات الشخصية

سيتم الاحتفاظ بالبيانات التي تقدمها لفترة زمنية ضرورية لتحقيق الأغراض التي تم جمعها ومعالجتها. سيتم الاحتفاظ بقعة الدم لمدة 10 سنوات ، وهي فترة تعتبر ضرورية لتحقيق أي سيطرة والتحقق من حالة صحة المولود الجديد.
فيما يتعلق بالبيانات الناشئة من هذه الدراسة ، سيتم الاحتفاظ بها ضمن الحدود التي وضعتها القوانين التي تنظم الأمر.

VII. نقل غير الاتحاد الأوروبي للبيانات الشخصية

لن تتم معالجة البيانات الخاضعة للدراسة في بلدان خارج الاتحاد الأوروبي.

VIII. ممارسة الحقوق

يمكنك ممارسة الحقوق الممنوحة لك بموجب المواد وضمن حدودها 15-21 من اللائحة (الاتحاد الأوروبي) 679/2016 ، بما في ذلك الحق في طلب الوصول إلى بياناتك الشخصية ، وتصحيحها أو إلغائها ، وكذلك تقييد معالجة البيانات المتعلقة به ، ومعارضة المعاملة والبيانات قابلية التنقل.
نحدد أيضًا أن أي موافقة يتم التعبير عنها يتم إعطاؤها بحرية ويمكن إلغاؤها في أي وقت دون أن يترتب على ذلك أي ضرر أو تحيز ودون المساس بشرعية المعاملة القائمة على الموافقة الممنوحة قبل الإلغاء.
في حالة ما إذا قررت إلغاء موافقتك على معالجة البيانات للأغراض المشار إليها في النقطة II.a ، فستتمكن من الحصول على إتلاف للعينة البيولوجية وسيتم حذف البيانات الجينية المرتبطة بك ، ما لم ، في الأصل أو بعد المعالجة ، لم يعد بالإمكان إحالة العينة أو المعلومات إلى شخص محدد أو يمكن التعرف عليه و / أو ما لم يكن حذف البيانات يهدد تحقيق أهداف البحث بشكل خطير.
يمكن تقديم الطلبات المتعلقة بممارسة هذه الحقوق إلى مسؤول حماية البيانات عن طريق الكتابة إلى عنوان البريد الإلكتروني privacy.dpo@meyer.it أو عن طريق الكتابة إلى مراقب البيانات على العنوان المشار إليه في النقطة 1
وأخيرًا ، إذا كنت تعتقد أن معالجة البيانات الشخصية لطفلك تحدث انتهاكًا لأحكام اللائحة (الاتحاد الأوروبي) 679/2016 أو المرسوم التشريعي 03/196 بصيغته المعدلة ، الحق في تقديم شكوى إلى الضامن ، على النحو المنصوص عليه في المادة 77 من اللائحة المذكورة أعلاه ، أو لتولي المناصب القضائية المناسبة (المادة 79 من اللائحة).

المزيد من المعلومات

لا توجد تكاليف إضافية ستدفعها نتيجة المشاركة في الدراسة ، ولن تحصل على تعويض مالي مقابل المشاركة في الدراسة. تم إعداد الدراسة وفقًا لمعايير الممارسة السريرية الجيدة وإعلان هلسنكي ، وتمت الموافقة عليها من قبل لجنة الأخلاقيات في قسم طب الأطفال في منطقة توسكانا.
لمزيد من المعلومات أو التوضيحات حول مشروع البحث أو إذا كنت ترغب في سحب الموافقة على المشاركة في الدراسة و / أو تدمير العينة البيولوجية لطفلك ، يمكنك الاتصال بتفاصيل الاتصال التالية:

الهاتف: 055-5662988
البريد إلكتروني: giancarlo.lamarca@meyer.it