

Subanexa Nr. A1

Screening-ul neonatal pentru atrofia musculară spinală (SMA): informații pentru părinți

Dragi părinți,
prin prezenta, vă solicităm consimțământul pentru a-i permite copilului dumneavoastră să participe la Screening-ul neonatal care vizează identificarea pacienților cu **atrofie musculară spinală (SMA)** în faza presimptomatică, adică într-un stadiu foarte incipient, în care semnele clinice ale afecțiunii nu s-au manifestat încă, pentru a începe cu promptitudine un eventual tratament terapeutic.

Ce este screening-ul neonatal.

Screening-ul Neonatal (SN) este un program de prevenire și se efectuează pe întreg teritoriul Italiei.

Scopul său este diagnosticarea precoce a unor boli ereditare pentru care se prevede o intervenție terapeutică care ar putea schimba starea de sănătate a nou-născutului afectat.

Bolile supuse Screening-ului Neonatal sunt boli rare, de origine genetică și sunt extrem de variabile în incidența lor, expresia biochimică, moleculară și clinică. Diagnosticul precoce al acestor boli este foarte important, deoarece permite să se înceapă cu promptitudine terapii precum și diete specifice, înainte să poată provoca leziuni grave corpului nou-născutului afectat.

De ce este important screening-ul neonatal.

Screening-ul neonatal este etapa fundamentală a unui proces care permite identificarea rapidă, după naștere, a copiilor afectați de unele boli congenitale și permite să se înceapă devreme, în centre clinice de referință, înalt specializate, terapii specifice cu medicamente sau diete speciale care permit dezvoltarea normală și/sau îmbunătățesc semnificativ starea de sănătate a copilului bolnav.

Realizarea screening-ului este deci foarte importantă pentru a preveni sau a limita daunele tipice ale acestor boli și asigură o bună calitate a vieții pentru cel mai mare număr de copii afectați. În Italia, laboratorul Regional de Referință pentru Screening-ul Neonatal (LRRSN) al Spitalului de Copii V. Buzzi („ASST Fatebenefratelli-Sacco”) din Milano este laboratorul regional la care sunt trimise spre analiză toate probele de nou-născuți din Regiunea Lombardia, indiferent de structurile în care s-au născut (spitale publice și private, case private de îngrijire medicală etc.).

Metode de realizare a screening-ului neonatal.

Între 48 și 72 de ore din viața nou-născutului, personalul maternității responsabil cu screening-ul colectează câteva picături de sânge obținute cu o probă prelevată din călcâiul nou-născutului. Proba obținută este trimisă la Laboratorul Regional de Referință pentru Screening Neonatal la sediul acestuia de la Spitalul de Copii V. Buzzi din Milano și este folosită pentru efectuarea analizelor de laborator pentru toate patologiile supuse screening-ului neonatal.

Probele sunt analizate cu promptitudine la sosirea în laborator și rezultatele analizelor se transmit la maternitate: dacă rezultatele sunt **negative** (normale), părinții nu vor primi nicio comunicare. În unele cazuri se poate întâmpla ca proba de sânge să fie **insuficientă** sau rezultatul analizelor să fie **îndoielnic**, motiv pentru care este necesară o a doua prelevare. În cazul unui rezultat „**nenegativ**”, sunt prevăzute acțiuni ulterioare de control de laborator (biochimic și molecular), pentru a căror execuție părinții vor fi contactați de personalul sanitar al maternității. În caz de **rezultat pozitiv confirmat** al testelor de laborator, nou-născutul este semnalat imediat la Centrul Clinic Regional de Referință pentru patologia în cauză, în vederea:

- continuării procesului de diagnostic (acțiuni integrate de controale clinice, de laborator și de consultare genetică) până la identificarea corectă sau la excluderea unei condiții de boală ereditară supusă screening-ului neonatal;
- activării, acolo unde este necesar, a unei intervenții terapeutice țintite.

Un rezultat pozitiv la un test de screening nu înseamnă „boală”, este doar un semnal de alarmă care face necesară efectuarea unor teste de diagnosticare suplimentare. **Doar câțiva nou-născuți, rechemați pentru un test de screening pozitiv, vor fi, în cele din urmă, efectiv bolnavi.** Personalul medical și de asistență medicală al maternității va oferi în timp util familiei orice informație referitoare la executarea testelor de control precum și la semnificația acestora.

Sfera de comunicare a datelor.

Implementarea Screening-ului Neonatal necesită, pentru executarea și interpretarea corectă a procedurilor analitice, comunicarea datelor personale ale nou-născutului (date de identificare, sănătate și anamneză) între structurile Rețelei Regionale de Screening Neonatal (maternitatea, laboratorul regional de referință pentru screening-ul neonatal și confirmarea diagnosticului, centrele clinice de referință).

Cazurile pozitive la SN, pentru care diagnosticul a fost confirmat, se comunică Registrului Național Italian de Boli Rare (în România Alianța Națională pentru Boli Rare) de pe lângă Institutul Național de Sănătate prin Registrul Regional de Boli Rare (ReLMaR), cu respectarea măsurilor de securitate și de precauție adecvate pentru prelucrarea datelor cu caracter personal sensibile, așa cum prevede legislația în vigoare.

Timpi de conservare a probelor.

Odată ce screening-ul neonatal a fost efectuat, proba de sânge se va păstra ca măsură de precauție pentru o perioadă de cinci ani la Laboratorul Regional de Referință pentru Screening-ul Neonatal, perioadă considerată necesară pentru îndeplinirea oricăror acțiuni de control și verificare a stării de sănătate a nou-născutului. Ulterior, la exprimarea consimțământului, proba este stocată în mod anonim pentru posibile analize epidemiologice și/sau de cercetare asupra bolilor supuse screening-ului neonatal sau asupra altora patologii care vor trebui să intre în screening-ul neonatal.

Ce este SMA?

SMA este o boală neuromusculară rară ce se caracterizează clinic prin paralizie musculară progresivă din cauza pierderii controlului mișcărilor voluntare; dezvoltarea intelectuală este normală.

În funcție de vârsta de apariție a bolii și de gravitatea simptomelor, SMA este clasificată în 4 forme:

- SMA I (aproximativ 50-60% dintre pacienți): formă mai severă, apare în decurs de 6 luni și speranța de viață nu ajunge la 2 ani; cauza morții este de obicei insuficiența respiratorie, din cauza slăbiciunii mușchilor intercostali.
- SMA II (aproximativ 30% dintre pacienți): formă de gravitate intermediară cu apariția simptomelor până la 18 luni. Copiii afectați nu dobândesc capacitatea de a merge fără sprijin. Deși speranța de viață este ușor redusă, calitatea este, de altfel, destul de slabă din cauza limitării extreme a mișcărilor. În plus, pacienții prezintă aproape întotdeauna o scolioză severă care necesită adesea o intervenție chirurgicală de corecție.
- SMA III: simptomele apar după 18 luni, iar evoluția este foarte variabilă. Pacienții își pot pierde sau nu capacitatea de a merge. Speranța de viață este normală, calitatea vieții poate fi afectată în funcție de amploarea limitării mișcărilor.
- SMA IV: formă mai ușoară cu apariția simptomelor la vârsta adultă (20-60 ani) și o progresie lentă.

Cauza bolii SMA este absența sau alterarea unei gene (SMN1); această genă este responsabilă de producerea unei proteine esențiale pentru supraviețuirea neuronilor motori, adică acele celule care transmit semnale la mușchi permițând mișcarea, respirația, înghițirea.

SMA apare de obicei sub forma unor cazuri unice în familii, deoarece se datorează unui defect genetic cu transmitere autozomală recesivă: aceasta înseamnă că ambii părinți ai unui pacient cu SMA, în ciuda faptului că sunt în stare bună de sănătate, sunt purtători sănătoși ai defectului genetic responsabil de afecțiune, care se manifestă numai dacă amândoi o transmit copiilor lor. Se estimează că la fiecare 6-8.000 de sugari, se naște un copil cu SMA; purtătorii sănătoși sunt destul de frecvenți în populație, aproximativ 2-3%.

Care sunt terapiile disponibile astăzi pentru SMA?

Până de curând, tratamentul pentru SMA era limitat la utilizarea unor măsuri de susținere în vederea prelungirii vieții pacienților, fără a le modifica semnificativ calitatea vieții; era deci o afecțiune incurabilă și, în cazul SMA I și a unor SMA II, extrem de gravă. În ultimii ani, au fost dezvoltate câteva tratamente foarte promițătoare pentru această afecțiune, acum înregistrate și prescrise în mod regulat în Italia. Datele științifice disponibile astăzi demonstrează o ameliorare semnificativă a pacienților tratați, chiar dacă nu se vindecă complet; cu toate acestea, este acum clar că cu cât se începe mai devreme tratamentul, cu atât recuperarea slăbiciunii musculare este mai mare. Prin urmare, diagnosticarea în timp util al bolii SMA are o importanță foarte mare pentru o recuperare mai bună a slăbiciunii musculare și îmbunătățirea calității vieții. Câteva date preliminare indică faptul că pacienții cu un diagnostic probabil de forme severe de SMA (tip I sau II), tratați înainte de apariția simptomelor, au o dezvoltare motorie aproape superpozabilă cu cea a copiilor neafecțați.

FORMULAR DE CONSIMȚĂMÂNT INFORMAT: SCREENING NEONATAL ATROFIA MUSCULARĂ SPINALĂ

Subsemnatul/Subsemnata/Subsemnații

ca părinte/părinți sau tutore legal al minorului _____

Născut în data de _____ la _____

am citit formularul de consimțământ informat și îmi dau/ne dăm consimțământul pentru ca copilul meu/nostru să fie supus screening-ului neonatal pentru **atrofia musculară spinală** folosind fișa deja prelevată pentru screening-ul neonatal obligatoriu și screening-ul obligatoriu extins conform informațiilor primite.

De asemenea, declar/declarăm că:

- Am avut timp să mă gândesc/ne gândim la ceea ce înseamnă decizia pentru copilul meu/nostru să participe la screening-ul neonatal pentru atrofia musculară spinală.
- Am primit o copie a formularului de consimțământ informat.
- Îmi dau/ne dăm consimțământul pentru ca copilul meu/nostru să fie supus screening-ului neonatal pentru atrofia musculară spinală:

Da

Nu

- Aș/am dori ca rezultatele analizelor clinic relevante efectuate asupra copilului meu/nostru să-mi/să ne comunicat:

Da

Nu

- Îmi dau/ne dăm consimțământul pentru ca medicul de familie/pediatru al meu/nostru să fie informat despre participarea copilului meu/nostru la acest screening neonatal și despre rezultate dacă sunt relevante clinic:

Da

Nu

- Aș/am dori ca proba să fie păstrată în mod anonim pentru o eventuală analiză epidemiologică și/sau de cercetare asupra bolilor supuse screening-ului neonatal sau asupra altor patologii care vor intra în programul de screening neonatal:

Da

Nu

- În cele din urmă, mă angajez/ne angajăm să comunic/comunicăm cu promptitudine orice schimbare de părere în legătura cu cele declarate mai sus.

Numele părintelui/părinților (cu litere de tipar):

Semnătura părintelui 1:..... Data

Semnătura părintelui 1:..... Data

Numele tutorelui legal (*dacă este cazul*) (cu litere de tipar)

Semnătura tutorelui legal:..... Data

Numele martorului (*în cazul incapacității participantului/părintelui/tutorelui de a semna*) (cu litere de tipar):.....

Semnătura martorului:Data.....

Numele medicului care preia consimțământul (cu litere de tipar):.....

Data.....