



Regione Toscana



## 父母/法定监护人的信息表

2022/12/15的第二版

**研究的标题:** 诊断异染性脑白质营养不良 (MLD) 的新生儿筛查

**协议代码:** NBSMLS2020

**发起人:** Giancarlo la Marca教授, U.O. 新生儿筛查的实验室, 生物化学和药理学, AOU Meyer

**当地主要调查人(在出生中心):** 写下姓名, 出生中心的所属

亲爱的父母/法定监护人,

我们要求您在仔细阅读本信息表并与调查人进行全面面谈之后, 才能接受参加下述试验项目, 调查人必须花必要的时间来充分了解所提议的内容。

如果您愿意, 您的孩子/女儿可以参加由AOU Meyer赞助的试验项目, 出生中心决定参加这个项目。这项研究涉及托斯卡纳的几家医院。

一旦您阅读了这份表格, 您已收到任何问题的答复。如果您允许您儿子/女儿参加试验项目, 您将被要求签署同意书。

### 试验项目的目的

试验的目的是在早期(出生时)确定受**异染性脑白质营养不良**影响的婴儿, 一种罕见的遗传病, 其特征是中枢和外周神经系统严重和进行性脱髓鞘, 精神和运动发育受阻, 癫痫发作和共济失调。异染性脑白质营养不良属于溶酶体贮积病, 其中许多已经接受了扩大的新生儿筛查(根据第104/92号国家法律和第909/2018号地区法律)。

扩大新生儿筛查是公共预防医学的一个重要工具, 可能早期发现(可能在症状前阶段)有多种疾病风险的受试者, 从而在早期建立适当的治疗方法(饮食、维生素、药物治疗), 从而改变疾病的自然病史也更好的预后。目前, 异染性脑白质营养不良的临床诊断是在临床怀疑(与疾病相适应的症状和体征的出现)和脑部MRI(磁共振成像)中存在提示性之后进行的。通过基因分析进行验证试验, 以确定编码 Arisulfatase A (ARSA) 酶的基因突变。

根据症状发病的年龄, 有四种临床变异: 晚期婴儿型(LI); 早期青少年型(EJ)和晚期青少年型(LJ); 成人疾病(AD)。晚期婴儿型是最常见的(死亡通常发生在第一次症状出现后的5年内)。

### 目前有哪些治疗异染性脑白质营养不良的方法?

直到最近, 除了症状和支持治疗以外, 没有其他治疗方法可用。然而, 最近的研究表明, 造血干细胞移植能够延缓疾病的发作或减缓疾病的进展, 尤其是在晚期青少年型和成人疾病, 在无症状阶段。此外, 研究显示了异染性脑白质营养不良的实验治疗的相对功效, 包括鞘内酶替代治疗和造血干细胞基因治疗。在米兰的Tiget San Raffaele研究所, 用造血干细胞进行基因治疗的临床试验在被诊断为异染性脑白质营养不良的患者、晚期婴儿型或早期青少年型的症状前患者以及受早期青少年型影响且有早期临床表现的患者中进行。在临床试验中



Regione Toscana



，干细胞基因疗法在尚未出现症状的患者中显示出更大的功效。一旦他们接受药物治疗，他们的认知和运动表现得到了保持，并且在观察期间与健康的同龄人相当。

考虑到结果，欧洲药品管理局（EMA），以及随后于2022年5月，意大利药品管理局（AIFA）批准了基因治疗药物的上市，该药物目前在意大利上市，名为Libmeldy。

### **参加试验项目涉及什么？**

如果您决定参加这项研究，将对一些称为硫酸盐的分子进行特定测试，这些分子更常见积聚在异染性脑白质营养不良的患者血液中。测试将对从新生儿足跟收集的毛细血管血滴（干血斑）进行，以进行国家和地区一级要求的强制性新生儿筛查（无论如何，这将作为常规进行）。儿童将不会受到项目的其他穿刺或血液样本。这项研究将向在托斯卡纳出生的所有婴儿提出，并将持续3年。

### **我们孩子的生物样本会怎样？**

您孩子的血液卡将被送到AOU Meyer筛查实验室进行分析，作为代谢疾病诊断的区域参考。试验项目结束后，这些卡片将保存10年，由筛查实验室负责人兼研究发起人Giancarlo la Marca教授负责。这此时期之后，样品将被销毁。

您可以随时行使权利要求销毁剩余的样本。只有小数人（由发起人授权）可以获取您孩子的生物样本。

### **如何了解异染性脑白质营养不良检测结果？**

筛选测试的结果将在采集日期后的七个工作日内提供。

如果结果为阴性，至于所有其他强制性新生儿筛查，没有沟通和/或重新评估。

如果试验结果呈阳性或第一个血液样本结果可疑，有一种确认算法。确认算法包括联系父母，在出生中心进行一个检查样本，卡片上总是有婴儿脚跟上的滴血。如果第二次试验为阳性，您将被送往AOU Meyer与儿科医生面谈，儿科医生将探视您的儿子/女儿，并给他/她和父母取出一份新的血液样，以便通过ARSA基因分析确认异染性脑白质营养不良的遗传分析，通常在AOU Meyer（神经代谢疾病分子生物学实验室）进行。中心的医生会向您提供所有必要的信息。

由于筛查的目的，测试也可能会带来意想不到的消息，换句话说，这项测试可能表明除了所检查的病理以外的其他病理的怀疑，可以通过测试本身识别。

即使在这种情况下，在进行进一步诊断测试以确认或排除疾病嫌疑之前，AOU Meyer医生也会向您提供所有必要的信息。

### **如果我们的孩子受到异染性脑白质营养不良的影响，该怎么办？**

如果孩子受到晚期婴儿型或青少年型的影响，并且没有疾病的临床表现，他/她可能成为米兰San Raffaele医院基因治疗的候选人；在其他形式的情况下，他/她将每六个月在 Meyer 医院进行临床随访，以进行持续评估疾病所需的临床和器械评估。

### **参加试验项目的好处**

早期发现异染性脑白质营养不良，特别是在严重形式的情况下，允许开始特定的治疗过程，以减少疾病的进展。然而，在其他形式中，负责特定的临床护理管理很重要的。

### **参与试验项目的潜在风险**

参与这个项目没有直接的身体风险，因为为试验项目采集的血液样本不是强制性新生儿筛查的额外样本。

### **如果您决定不参加试验项目怎么办**

参加试验项目完全是自愿的。

如果您决定不想让您的孩子参加这个试验项目，您将不需要提供任何解释，而且出生中心的医疗不会改变。



## 如何保护孩子身份的个人数据

关于个人数据的处理，根据2016年4月27日第679号欧盟法规（通用数据保护规例-GDPR）第13条和第14条，符合现行个人数据保护立法的规定，您的数据和您孩子的生物样本将仅在研究目标不可或缺的程度上进行处理，我们通知您，截至目前，独立数据控制者是佛罗伦萨Meyer大学医院（作为发起人和主要调查人），以及根据GDPR第28条指定的出生中心是数据控制者。简而言之，一些基本信息：

### I. 数据控制者和数据保护管

数据控制者是Meyer大学医院，注册办事处位于 Viale Pieraccini n. 24, 50139-佛罗伦萨，PEC [meyer@postacert.toscana.it](mailto:meyer@postacert.toscana.it)。根据GDPR第37条，数据保护管已在Meyer大学医院任命了，可通过电子邮件地址提供任何澄清：[privacy.dpo@meyer.it](mailto:privacy.dpo@meyer.it)。

### II. 数据处理的目的及类别

处理个人数据的处理将在以下情况下进行：

- a) 为了进行引言中所述的试验项目；
- b) 用于诊断、保健或治疗，如果初步检测为阳性。

试验项目的进行决定了对以下类别的个人信息处理：

- 共同数据（例如个人和联系方式），包括个人识别号。
- GDPR第9条中提到的特殊类别的个人数据（例如健康数据）和最终的遗传数据（例如与个人遗传特征有关的数据）。

### III. 处理的法律依据和出资的性质

根据第9条第2款字母A的法规，上述处理的法律依据主要体现同意书中。参加本试验项目是自愿的，出于上述目的的同意处理是自由的和可选的。拒绝您的同意不会影响您使用儿童机构提供的其他医疗服务的权利。但是，我们必须明确指出，第2A点所述的目的的同意是能够参加这个试验所必需的。如果没有提供为此目的指示的生物数据和样品，将无法参加试验。

如果为第2. B点所述目的进行的检测呈阳性，并且满足必要条件，您有机会将未成年人送往米兰San Raffaele医院接受治疗。

因此，AOU Meyer会要求您同意向米兰San Raffaele医院传输数据，从那一刻起，San Raffaele医院将把数据当作一个独立的数据控制者。

数据控制者（AOU Meyer）可能需要在出生中心传达结果，以符合患者的医疗保健要求，以及有关行政和卫生文件储存和健康文件的法律义务。

### IV. 处理方法

第2点中提到的目的包括（使用纸质和计算机工具）收集、登记、储存和管理个人数据，其原因与这些目的严格相关，以确保数据的安全性和保密性（根据GDPR第32条）。

根据GDPR第28条，为了收集生物样本和同意试验项目，所有者将利用试验方案中及时确定的出生中心的帮助，并这些中心事先指定数据处理者。

负责数据处理的受试者将特别注意区分为医学/临床目的收集的数据和为实验目的收集的数据，以保护患者的权利和尊严。

### V. 可能披露数据的对象类别

数据控制者承诺不传播特定和遗传数据，也不将生物样本用于第2点规定以外的目的。

在您同意参与试验项目的情况下，数据控制者将在其新生儿筛查的实验室，生物化学和药理学。



Regione Toscana



AOU Meyer不会将这些样本用于试验方案中指示以外的目的，并承诺在适当情况下向第三方和科学界仅传达汇总和匿名数据。

如果基因测试结果在治疗、预防或意识到您未来的选择方面带来了具体和直接的好处，那么这些数据将直接向您公布；只有在您同意的情况下，数据才能披露给不同的对象，或传递给不同的数据控制者（米兰圣拉斐尔医院）。

## VI. 个人数据的存储

您提供的数据将存储一段时间，以满足收集和处理数据的目的。血斑存储期为10年，对新生儿健康状况进行任何控制和验证的所需时间。

这个试验项目得出的数据将保持在管辖该主题的法律规定的范围内。

## VII. 个人数据的欧盟额外传输

试验项目的个人数据不会在欧盟以外的国家进行处理。

## VIII. 权利的行使

根据第15-21条的2016/679（欧盟）法规并在其范围内，您可行使授予您的权利，包括请求访问您的个人数据、修改或删除个人数据的权利，以及限制和反对其处理和数据可移植性的权利。

我们还明确，任何明示的同意都是自由给予的、可以随时撤销，不会造成任何不利或损害，也不会损害基于撤回前所给予同意的处理合法性。

如果您决定撤回对2A点所述目的的数据处理的同意，您将能获得销毁您的生物样本，并且您的基因数据将被删除，除非最初或处理后，样本或信息都不能再归于已确定或识别的人，也/或除非数据的取消严重损害了研究目标的实现。

与行使这些权利有关的查询可通过电子邮件地址privacy.dpo@meyer.it发送给数据保护官或通过书面方式发送至第1点所列地址的数据控制者。

最后，如果您认为处理您孩子的个人数据违反了第2016/679条（欧盟）法规或第196/03s.m.i.号法令，根据第77条法规，您有权向监督机构提出投诉，或向有关法院提出上诉（第79条的法规）。

## 附加信息

参加试验项目不会给您带来额外费用，您也不会因参加试验项目获得任何经济补偿。这项研究是按照《良好临床实践》和《赫尔辛基宣言》的规定安排的，并得到了托斯卡纳地区（儿科）伦理委员会的批准。

获取有关研究项目的进一步信息或澄清，或者如果您想撤回参与试验的同意及/或销毁您儿子的生物样本，请联络以下地址：

电话：055-5662988

电子邮件：giancarlo.lamarca@meyer.it