



Regione Toscana



**MODUL INFORMATIV**  
**PËR PRINDËR/TUTOR LIGJOR**  
***Version 2 i 15/12/2022***

**Titull i studimit:** Screening Neonatale për diagnostikimin e Leucodistrofia Metakromatike (MLD)

**Kodi i protokollit:** NBSMLS2020

**Promotor:** Prof. Giancarlo la Marca, U.O. Laboratorio di Screening neonatale, Biochimica e Farmacologia, AOUMeyer  
**Eksperimentuesi kryesor lokal (pranë Punto Nascita):** *cilëso emrin,mbiemrin,pikën e lindjes përkatëse*

---

Të dashur prindër/Tutor ligjor,

**Ju kërkjmë të pranoni pjesëmarrjen në studimin e shpjeguar më poshtë vetëm mbasi të keni lexuar me kujdes këtë fletë informative dhe mbasi të keni takuar e folur me mjekun eksperimentues i cili do t'ju kushtojë kohën e nevojshme për t'ju shpjeguar tërësisht atë që do t'ju propozohet.**

Nëse do të dëshironi, djali ose vajza juaj mund të marrë pjesë në një studim të AOU Meyer në të cilin Punto Nascita (Pika e Lindjes) gjithashtu ka vendosur të jetë pjesë. Në këtë studim përfshihen disa spitale të Rajonit Toscana. Pasi të keni lexuar këtë modul dhe të keni marrë përgjigje për çdo pyetje tuajën, do t'ju kërkohet të firmosni modulën e lejes nëse vendosni të bëni pjesëmarrës në këtë studim djalin a vajzën tuaj.

**C'farë propozon studimi**

Studimi ka si synim të dalloj në fazë fillestare (që nga lindja) të porsalindurit të prekur nga **Leucodistrofia Metakromatike**, një sëmundje gjenetike e rrallë, e karakterizuar nga një përkeqësim i rëndë dhe shumë i shpejtë i sistemit nervor kryesor dhe periferik me ndalimin e shvillimit psiko-motor, kriza epilepsie dhe ataksi. Leucodistrofia metakromatike bënë pjesë në ato sëmundje të cilësuar nga depositimi lizomik, shumë nga të cilat i nënshtrohen screening të detyruara në bazë Ligjit Nazional 104/92 dhe atij Rajonal 909/2018.

Screening neonatal përfaqeson një strument shumë të rëndësishëm të mjeksisë parandaluese publike e cila bënë të mundur dallimin në mënyrë të parakohshme, mundësisht në fazë pre-simptomash, personat në rrezik për shumë patologji, duke lejuar fillimin e parakohshëm të terapisë më të përshtatshme (dietike, vitamina, farmaceutike) me rrjedhojë modifikime të historisë natyrale të sëmundjes dhe një diagnozë sa më të përshtatshme për sëmundjen.

Aktualisht diagnoza klinike e Leucodistrofia Metakromatike bëhet si rrjedhojë e dyshimeve klinike (shfaqja e shenjave dhe simptomave të sëmundjes) dhe prezencë të gjetjeve nga kryerja e Rizonancës Manjetike cerebrale. Testi i konfirmës vjen nga analiza gjenetike për identifikimin e mutacionit të gjenit kodifikues enzima Arisulfatasi A (ARSA).

Njihen katër variante klinike të përcaktuara në bazë të moshës së fillit të simptomave: forma infantile e vonuar (Late Infantile, LI); forma e rinisë së parakohshme (Early Juvenile, EJ); forma e rinisë së vonshme (Late Juvenile, LI); forma e të rriturve (Adult Disease, AD). Forma e rinisë së vonshme është ajo më e përhapura me vdekje mbas 5 viteve së shfaqjes së simptomave të para.



### **C'farë terapishë janë sot të disponueshme për leucodistrofia metakromatike?**

Deri pak para kohësh nuk ishte e mundur asnjë lloj terapie përveçse terapive simptomatike të mbështetjes. Megjithatë, studime të fundit kanë treguar që trapianti i qelizave staminale ematopoitike është në gjëndje të vonojë fillimin ose të ngadalësojë progresimin e sëmundjes mbi të gjitha në formën e rinis së vonshme osë të të rriturve, në fasë asintomatike. Gjithashtu studimet kanë treguar efektivitet të kurave eksperimentale për leucodistrofia metakromatike ndër të cilat terapia enzimatike zëvendësuese intratekale dhe terapia gjenetike me qeliza staminale ematopoitike. Pranë l'istituto Tiget San Raffaele në Milano u nis dhe u përfundua një studim klinik për terapi gjenetike me qeliza staminale ematopoitike në paciente të diagnostikuar me leucodistrofia metakromatike, në pacientë në të cilët akoma nuk janë shfaqur simptomat në formën infantile të vonshme ose rinis së parakohshme dhe në pacientë me manifestime klinike të parakohëshme të sëmundjes të prekur nga forma e rinisë së parakohëshme. Në studimet klinike, terapia gjenetike me qeliza staminale ka treguar më efikasitet në pacientë të cilët akoma nuk kanë simptoma. Mbas kanë marrë mjekimin, reagimet e tyre përsa i përket funksioneve konjitive dhe motorie kanë qëndruar pothuajse të njëjta me ato të bashkëmoshatarëve të shëndetshëm në periudhën e vëzhgimit.

Duke parë rezultatet, Agjencia Europiane e Barnave (EMA) dhe më pas në maj të 2022, Agjencia Italiane e Barnave (AIFA) kanë aprovuar komercializimin e produktit mjekësor të terapisë gjenetike, e cila gjëndet e disponueshme në Itali me emrin Libmeldy.

### **C'farë sjell marrja pjesë në studim?**

Nëse vendosni të merrni pjesë në studim do të kryhen disa analiza specifike mbi disa molekula, të quajtura sulfatide, që pjesën më të madhe të rasteve mbliidhen në gjakun e pacientëve të prekur nga leucodistrofia metakromatike. Testimi do të kryhet mbi pikat e gjakut kapilar (Dried Blood Spot) të marra nga themra e të porsalindurit për screening neonatal të detyrueshme e të parashikuara në nivel nacional dhe rajonal (që gjithsesi kryhen si kontroll rutine). Fëmija nuk do ti nënshtrohet shpimesh apo analizash të tjera gjaku specifike për studimin. Studimi do ti propozohet të gjithë të lindurve në Rajonin Toscana dhe do të zgjasë 3 vite.

### **C'farë do ti ndodh kampionit biologjik të djalit/vajzës sonë?**

Kampioni i gjakut i djalit/vajzës suaj do ti dërgohet për tu analizua pranë Laboratorit Screening AOU Meyer, si pika referuese rajonale për diagnostikimin e sëmundjeve metabolike. Kampionet do të ruhen për 10 vite nga fundi i studimit nën përgjegjësinë e Prof. Giancarlo la Marca, Përgjegjës i Laboratorit Screening dhe promotor për studimin. Mbas kësaj periudhe kampionet shkatërrohen.

Keni të drejtën e kërkesës së shkatërrimit të kampionit të marrë në çdo lloj momenti. Kanë të drejtë të marrin pjesë në kampionin e fëmijës suaj një numër shumë i limituar personash, të autorizuar nga Promotori.

### **Si do të informohemi mbi rezultatin e testit për leucodistrofia metakromatike?**

Rezultatet e testit të screening do të jenë të disponueshme brënda shtatë ditëve pune nga dita e marrjes së kampionit.

Në rast negativiteti të testit, në analogji me ç'farë ndodh për të gjitha screening neonatal të detyrueshme, nuk parashikohet komunikim dhe/apo rivalutim. Në rast pozitiviteti të testit screening apo rezultat i dyshimtë në kampionin e parë të gjakut, është parashikuar një algoritëm konferme që parashikon vënien në kontakt me ju prindër për të kryer një tjetër marrje gjaku pranë pikës ku ka lindur i mituri gjithmonë duke marrë pika gjaku në thembrën. Në rast pozitiviteti edhe në këtë test të dytë do të drejtoheni në AOU Meyer për një takim me pediatër që do ti kryejnë vizita fëmijës suaj dhe do ti bëjnë një analizë gjenetike gjaku si fëmijës por edhe ju prindërve nga e cila konfirmohet prekja nga leucodistrofia metakromatike, analizë të gjeneve ARSA, që kryhet gjithmonë pranë AOU Meyer (Laboratori i Biologjisë Molekulare të Sëmundjeve Neurometabolike). Mjekët e qëndrës do t'ju japin të gjitha informacionet e nevojshme.

Për efekte finalizimi të screening, testi mund të lërë vënd, gjithashtu, lajmeve të pa pritura, do të thotë që mund edhe të senjalizohen dyshime të një patologjie tjetër nga ato që nuk janë ekzaminuar por që rezultojnë nga testi i bërë.



Regione Toscana



Edhe në këtë rast mjekët e AOU Meyer do t'ju japin të gjitha informacionet e nevojshme para se të kryejnë analiza diagnostikuese më të detajuara për të konfirmuar ose përjashtuar dyshimet mbi sëmundjen.

### **Si të sillemi nëse fëmija ynë duhet të jetë i prekur nga leucodistrofia metakromatike?**

Nëse fëmija do jetë i prekur nga forma infantile e vonshme ose rini e parakohëshme, pa manifestime klinike të sëmundjes, mund të jetë i kandiduar për të kryer terapinë gjenetike pranë Spitalit San Raffaele të Milano, në rast formash të tjera, do të ndiqet për periudha semestrale pranë Spitalit Meyer për vlerësimet klinike dhe instrumentale të nevojshme si edhe për vlerësimet e sëmundjes.

### **Të mirat që sjell marrja pjesë në këtë studim**

Diagnostikimi i hershëm i leucodistrofia metakromatike mbi të gjitha në format më të rënda, lejon nisjen e një itinerari trajtueshëm specifik në mënyrë që të ul rrezikun e përkeqësimit të sëmundjes. Në raste të tjera gjithsesi është e rëndësishme marrja përsipër për ti dhënë trajtimet klinike dhe asistenciale specifike.

### **Rreziqe të mundshme që mund të sjellë marrja pjesë në studim**

Nuk janë parashikuar rreziqe fizike të drejtpërdrejta që mund të sjellë marrja pjesë në këtë projekt, duke qënë se edhe kampioni i gjakut që meret për studimin nuk është asgjë më tepër se ai që meret respektivisht edhe për screening neonatal të detyruar.

### **C'farë ndodh nëse vendosni të mos merrni pjesë në këtë studim**

Marrja pjesë në studim është totalisht në mënyrë vullnetare.

Nëse do të vendosni të mos bëni pjesë të studimit fëmijën tuaj, nuk duhet të jepni asnjë shpjegim dhe nuk do të ndryshojë asnjë gjë mbi rrugëzimin mjekësor që do të ndjek në pikën ku ka lindur fëmija.

### **Si do të ruhen të dhënat personale të identitetit të fëmijës suaj**

Për sa i përket trajtimit të të dhënave personale, në respekt të c'farë është parashikuar nga normativa në akt i ruajtjes së të dhënave personale, në bazë të artikullit 13 dhe 14 të Rregullores U.E të 27/04/2016, n.679 (Regolamento generale sulla protezione dei dati personali GDPR), të dhënat tuaja dhe kampionet biologjike të fëmijës suaj do të trajtohen vetëm nëse janë të domosdoshme për objektivin e studimit dhe ju informojmë direkt që Përgjegjës i trajtimit të të dhënave është Azienda Ospedaliero Universitaria Meyer e Firenze (me titullin Promotor dhe eksperimentues kryesor), dhe Pika e Lindjes që do të nominohet, në bazë të artikullit.28 të GDPR, gjithashtu Përgjegjës për trajtimin. Në sintezë disa informacione esenciale.

#### **I. Përgjegjës për Trajtimin dhe ruajtjen e të dhënave personale**

Përgjegjës për trajtimin është Azienda Ospedaliero Universitaria Meyer, me qëndër ligjore në Viale Pieraccini n. 24, 50139 - Firenze, PEC [meyer@postacert.toscana.it](mailto:meyer@postacert.toscana.it). Është nominuar, në bazë të art. 37 të GDPR, Azienda Ospedaliero Universitaria Meyer Përgjegjësi për Ruajtjen e të Dhënave personale (RPD), në shërbimin tuaj për çdo paqartësi në adresën e postës elektronike: [privacy.dpo@meyer.it](mailto:privacy.dpo@meyer.it).

#### **II. Finalizimi dhe Kategoritë e të dhënave të Trajtimin**

Trajtimi i të dhënave personale do të kryhet:

- a) Për kryerjen e studimit në fjalë
- b) Për gjetjen e diagnozës, asistencës ose terapisë shëndetësore, në rast se testi rezulton pozitiv

Kryerja e studimit vendos trajtimin e kategorive të më poshtme për sa i përket të dhënave të lëna nga JU:

- Të dhënat të përgjithshme (psh. Të dhënat anagrafike dhe kontakte) ku përfshihet edhe numri identifikativ personal.
- Kategoritë e veçanta të të dhënave personale si në art.9 të GDPR (psh. të dhëna mbi gjëndjen shëndetësore) dhe të dhëna gjenetike (më sakt të dhëna që kanë të bëjnë me karakteret trashëguese të një individi).



### **III. Baza juridike e trajtimit dhe Natyra e përcaktimit**

Baza juridike e trajtimeve të sipër përmendura duhet rigjetur mbi të gjitha në konsensusin, në bazë të art.9, pika 2° shkronja. a) të Rregullores. Marrja pjesë në studimin në fjalë bëhet në mënyrë vullnetare dhe konsensusi i trajtimit me finalizimet e sipërpërmendura është i lirë dhe fakoltativ, mos pranimi nuk do të mohojë të drejtën për të përfituar nga shërbimet e tjera mjekësore të përfshira në entin ku kuroheni. Megjithatë, është e nevojshme të nënvizohet fakti që konsensusi për finalitetin që flitet në pikën II.a është i nevojshëm për të marrë pjesë në studimin në fjalë dhe nëse nuk janë dhënë të gjitha të dhënat dhe kampioni biologjik i kërkuar nuk do të jetë e mundur marrja pjesë në këtë studim. Në rast pozitiviteti të testit të kryer siç përcaktohet në pikën II.b, dhe nëse edhe nëse gjëndja e lejon, do të keni mundësi të zgjidhni që fëmija të marrë trajtimet terapeutike pranë Spitalit San Raffaele në Milano. Gjithashtu do t'ju kërkohet direkt konsensusi për komunikimin e të dhënave nga AOU Meyer-Spitalit San Raffaele të Milano, i cili nga ai moment do të jetë titullar autonom i trajtimit. Mundet gjithashtu të jetë i nevojshëm një komunikim i rezultateve nga ana e Përgjegjësit të trajtimit (AOU Meyer) Pikës së Lindjes për të kryer kërkesën e asistencës shëndetësore të pacientit dhe për ç'ka detyron ligji në fjalë mbi ruajtjen e dokumenteve administrative dhe shëndetësore.

### **IV. Mënyrat e trajtimit**

Finalizimet ,si në pikën II,parashikojnë mbledhjen e të gjitha të dhënave, regjistrimeve, bisedave dhe dorëzimin e të dhënave personale si në fletë por edhe në mënyrë informatike të renditura me një llogjikë shume precize, dhe gjithsesi, në mënyrë që të garantojnë sigurinë dhe konfidencialitetin e të dhënave në bazë të art.32 të GDPR. Përgjegjësi, për aktivitetin e mbledhjes së kampionit biologjik dhe të konsensusit për studimin, do të mbështetet ndihmës së pikave të lindjes që përcaktohen edhe në protokollin e studimit dhe që paraprakisht do të nominojnë përgjegjës të trajtimit në bazë të art.28 të GDPR. Subjektet e ngarkuar me detyrën e trajtimit të të dhënave, do të kushtojnë kujdes të veçantë ndarjes së të dhënave që janë mbledhur me synim mjekësor/klinike nga ato të mbledhura për finalizime eksperimentale në respekt të ruajtjes së të drejtave dhe dinjitetit të pacientit.

### **V. Kategoritë e subjekteve të cilëve mund ti komunikohen të dhënat**

Drejtori mundohet të mos shpërndajë të dhëna delikate dhe gjenetike dhe të mos përdorë kampionet biologjike për finalitete të ndryshme nga ato që përmenden në pikën II. Drejtori, me konsensusin tuaj për marrjen pjesë në studim, do të kryejë testin pranë laboratorit të tij të Screening Neonatale, Biokimike dhe Farmaceutik. L'AOU Meyer nuk do të përdorë kampionet për synime të tjera që nuk janë të përmendura në protokollin e studimit dhe do mundohet gjithashtu të komunikojë, subjekteve të tretë dhe komunitetit shkencor, vetëm të dhëna në forma të agreguara dhe në mënyrë anonime. Të dhënat që do të merren nga rezultatet e testit gjenetik, nëse sjellin një beneficitet konkret e të drejtë për sa i përket terapisë, parandalim ose vënie në dijeni të gjëndjes suaj shëndetësore në një të ardhme, do t'ju komunikohen drejtpërdrejt juve, vetëm me konsensusin tuaj mund të komunikohen subjekteve të tjerë ose ti komunikohen Përgjegjësit të Trajtimit (Ospedale San Raffaele të Milano)

### **VI. Ruajtja e të dhënave personale**

Të dhënat e lëna nga JU do të ruhen për harkun kohor të nevojshëm për të arritur në finalitetin për të cilën u mbledhën e trajtuan. Provëzat e gjakut do të ruhen për një periudhë kohore prej 10 vitesh, periudhë e nevojshme për të kryer të gjitha kontrollet dhe verifikimet e gjëndjes shëndetësore të të porsalindurit

Përsa i përket të dhënave të nxjera nga studimi do të ruhen sic edhe është parashikuar në ligjin në fjalë.



Regione Toscana



### **VII. Trasferimi Extra UE i të dhënve personale**

Të dhënat e studimit nuk do të nxirren jashtë shtete që nuk bëjnë pjesë në Bashkimin Europian.

### **VIII. Ushtrim i të drejtave**

Mund të ndërhysh në të drejtat e Juaja siç cilësohet edhe në art.15-21 të rregullores (BE)2016/679, ndër të cilat e drejta për të pasur akses në të dhënat tuaja personale, korrigjim ose fshirje të tyre, limitimin e trajtimit që ka të bëjë me ju, kundërshtimin e trajtimit dhe spostimit të të dhënave. Theksojmë gjithashtu që, çdo konsensus i dhënë mund të hiqet ose revokohet në çdo moment pa sjellë asnjë disavantazh ose paragjykuar ligjshmërinë e trajtimit të bazuar mbi konsensusin e dhënë para revokimit. Në momentin që do të vendosni të revokoni konsensusin e trajtimit të të dhënave që kanë si finalizim atë çfarë përmendet në pikën II.a, mund të merrni kampionin biologjik të shkatërruar dhe të dhënat gjenetike që kanë lidhje me ju do të fshihen, kështu që, në fillim ose në vijim të trajtimit, kampioni ose informacioni nuk mund ti kalohet më askujt, personi të identifikuar ose të pidentifikueshëm, përveç rasteve kur fshirja e të dhënave ndërhysh rëndë në vazhdimin e synimit të studimit. Rastet relative me ushtrimin e këtyre të drejtave mund ti paraqiten Përgjegjësit për mbrojtjen e të dhënave personale duke i dërguar një email në adresën [privacy.dpo@meyer.it](mailto:privacy.dpo@meyer.it) ose duke i shkruajtur Drejtorit të trajtimit në adresën e përmendur në pikën I.

Si përfundim, nëse JU mendoni që trajtimi i të dhënave personale të fëmijës suaj nuk respektohet siç parashikohet në Rregulloren (BE) 2016/679 ose të legjislacionit 196/03, keni të drejtë të bëni një ankesë Garantuesit, siç parashikohet në art.77 të Rregullores së cituar, ose ti drejtoheni një selie gjyqësore (art. 79 i rregullores).

### **Informacione të mëtejshme**

Nuk janë të parashikuar shpenzime të tjera nga ana juaj për marrjen pjesë në këtë studim dhe nuk do të merrni asnjë kompensim ekonomik ekstra nga marrja pjesë në studim. Studimi është redaktuar në konferimet me Norme di Buona Pratica Clinica dhe me Dichiarazione di Helsinki, është aprovuar nga Comitato Etico i Rajonit Toscana Sezione Pediatrica.

Për informacione të mëtejshme dhe për detaje mbi projektin e kërkimit ose nëse doni të tërhiqni konsensusin në studim dhe/ose të shkatërroni kampionin biologjik të fëmijës Suaj, mund të kontaktoni në:

Tel: 055-5662988

Email: [giancarlo.lamarca@meyer.it](mailto:giancarlo.lamarca@meyer.it)