ورقة معلومات للوالدين أو الوصي القانوني، تهدف إلى إدخال قاصر في تجربة سريرية

العنوان الرسمي للتجربة: فحص حديثي الولادة للتشخيص المبكر لضمور المادة البيضاء متبدل اللون (MLD)

العنوان الرسمي للتجربة بعبارات أسهل للمريض: تطوير تحليل فحص لجميع حديثي الولادة في لومباردي لتحديد المرضى المصابين بضمور المادة البيضاء متبدل اللون (MLD)، وهو مرض نادر قد يؤدي إلى وفاة المريض، ولكن العلاج المبكر له قد ينقذ حياته.

الهيكل - السياق الذي ستُجرى فيه التجربة: وحدة عمليات معقدة فحص حديثي الولادة، الجينوميات الوظيفية والأمراض النادرة.

المركز المنسق إن كان مختلفًا عن المنشأة التي ستُجرى فيها التجربة **ومنسق التجربة**
المركز المنسق: وحدة عمليات معقدة، فحص حديثي الولادة، الجينوميات الوظيفية والأمراض النادرة
منسقة التجربة: الدكتورة كريستينا سيريدا

السجل الذي سُجِّلت فيه التجربة أو ستُسجَّل فيها (إن وُجد) وأي رمز تعريف إن وُجد
رمز التعريف _____
السجل_____

الباحث الرئيسي (يُرجى تحديد رئيس التجربة المحلي)
الاسم _____
الانتماء _____

الجهة الراعية/جهة التمويل: مؤسسة
مؤسسة بوزي، بناءً على منحة تبرعات Telethon

لجنة الأخلاقيات
لجنة الأخلاقيات الإقليمية في لومباردي 1

تتألف هذه الوثيقة من الأقسام التالية:
أ. المقدمة
ب. قسم المعلومات. ملخص التجربة: معلومات أساسية
ت. قسم المعلومات. رؤى إضافية
ث. قسم الموافقة
المرفقات

وثائق إضافية: سيدتي/سيدي العزيز، المعلومات الواردة في ورقة المعلومات التالية مفصلة للغاية. نرجو منكم قبول المشاركة في التجربة فقط بعد قراءة هذه الورقة بعناية وإجراء مقابلة شاملة مع أحد أعضاء مجموعة التجربة، والذي سيخصص لكم الوقت اللازم لفهم المقترحات المقدمة إليكم بشكل كامل.

أ. المقدمة

سيدتي/سيدي (الوصي)،
نقترح أن يشارك طفلك/طفلك القاصر في التجربة السريرية، والتي سنشرحها أدناه.

رقم الإصدار 2.0
2024/05/27

من حقك/حقه/حقها أن تكون/تكون على علم بهدف وخصائص التجربة حتى تتمكن/تتمكني من اتخاذ قرار مدروس وحر بشأن الموافقة على المشاركة.

تهدف هذه الوثيقة إلى إحاطتك/إطلاعك على طبيعة التجربة، وهدفها، وما ستترتب على المشاركة فيها، بما في ذلك حقوقك ومسؤولياتك.
ندعوك لقراءة ما يلي بعناية. الباحثون المشاركون في هذا المشروع، المذكورون في بداية هذه الوثيقة، متاحون للإجابة على أسئلتك. أي سؤال يخطر ببالك ليس سهلاً: لا تتردد/تترددي في طرحه!
بالإضافة إلينا، يمكنك مناقشة الاقتراح الوارد في هذه الوثيقة مع طبيب العائلة/طبيب الأطفال، وأقاربك، وغيرهم من الأشخاص الذين تثق بهم. خذ/خذي كل الوقت الذي تحتاجه لاتخاذ القرار. يمكنك أخذ نسخة غير موقعة من هذه الوثيقة إلى المنزل للتفكير فيها أو مناقشتها مع الآخرين قبل اتخاذ القرار.

إذا قررتَ عدم مشاركة طفلك/قاصر في التجربة، فسيظل طفلك/قاصر يتلقى أفضل رعاية ممكنة للمرضى الذين يعانون من حالته/مرضه.

لن يُفسَّر رفضك/رفضه بأي حال من الأحوال على أنه انعدام ثقة.

لتسهيل فهم هذه الوثيقة، أتاح مركز التجربة نسخًا منها بأكثر اللغات شيوعًا.

إذا لم تتمكن من توقيع الموافقة المستنيرة، فيمكنك تقديمها وتسجيلها باستخدام أدوات بديلة مناسبة، مثل التسجيلات الصوتية أو المرئية، بحضور شاهد محايد واحد على الأقل.

بعد قراءتك لهذا النموذج، وتلقيك إجابات على أي أسئلة، وقرارك النهائي بتفويض طفلك/قاصر بالمشاركة في التجربة، سيُطلب منك توقيع نموذج موافقة، وستتلقى نسخة ورقية منه.

الباحث الرئيسي

ب. قسم المعلومات

ملخص عام للتجربة: معلومات أساسية

يُعد حثل المادة البيضاء متبدل اللون (MLD) مرضًا وراثيًا قاتلًا، ناجمًا عن اضطرابات تخزين في الجسيمات الحالة، مرتبطة بطفرات في جين ARSA، المُشفِّر لإنزيم أريسلفاتاز أ. يؤدي تغيير هذا الإنزيم إلى تراكم الكبريتيدات في الجسيمات الحالة، وهي عضيات صغيرة داخل خلايا الجهاز العصبي المركزي والجهاز العصبي المحيطي وأنسجة أخرى. يُسبب هذا التراكم فقدان غمد الميالين المحيط بالخلايا العصبية، مما يؤدي إلى فقدان الوظائف الحركية والإدراكية، مما يؤدي إلى الوفاة، خاصةً في الحالات التي يكون فيها المرض في مرحلة مبكرة. يبلغ معدل الإصابة بهذا المرض 1.1 حالة لكل 100,000 ولادة في أوروبا، وهو رقم يسمح بتصنيفه كمرض نادر. هناك أشكال مختلفة بناءً على توقيت ظهور الأعراض الحركية والإدراكية: الشكل الطفولي (خلال 30 شهرًا من العمر)، والشكل الشبابي المبكر (بين سنتين ونصف وست سنوات)، والشكل الشبابي المتأخر (بين ست سنوات وست عشرة سنة)، والشكل البالغ. يُعدّ الشكلان الأولان الأكثر شدة. ومع ذلك، توجد علاجات يمكنها تأخير ظهور المرض وتخفيف تطوره. هذه العلاجات، مثل زراعة الخلايا الجذعية المكونة للدم (HSC)، العلاج الجيني بزراعة الخلايا الذاتية (GT)، المخصص لأشكال MLD لدى الأطفال والبالغين، يهدف إلى زرع خلايا CD34+ ذاتية مُترجمة بفيروس عدسي (lentivirus) لزيادة التعبير عن إنزيم ARSA (أريسلفاتاز أ)، المُشارك في العمليات المرضية، والعلاج الجيني OTL-200، المخصص للأطفال وحديثي الولادة، متوفران ومُعتمدان من قِبل المفوضية الأوروبية. لذلك، ونظرًا لأهمية التشخيص المُبكر، فقد حدد المختبر المرجعي الإقليمي لفحص حديثي الولادة الهدف

الرئيسي لهذه الدراسة وهو تطوير الطريقة التحليلية اللازمة لتشخيص MLD في سياق فحص حديثي الولادة، بدءًا من نفس عينة الدم المأخوذة من بطاقة فحص حديثي الولادة التي يقتضيها القانون. يتحقق هذا الهدف الأول بفضل تحديد الجرعة باستخدام طريقة عالية الحساسية والدقة، وهي مطياف الكتلة الترادفي لنواتج التراكم، أي الكبريتيدات. في حال كانت النتيجة إيجابية في التحليل الأول، يُعاد التحليل ويُعطى إنزيم ARSA أيضًا. تتطلب النتيجة الإيجابية لهذا التحليل الثاني بطاقة تحكم ثانية. في هذه الحالة، سيتواصل مركز الولادة معكم بشأن العينة. كما تعني النتيجة الإيجابية لهذا الاختبار من المستوى الثاني إحالة المريض إلى المركز السريري المرجعي، المُحدد في مستشفى سان رافاييل في ميلانو، حيث يُمكن للمريض إما إكمال عملية التشخيص بتحديد نشاط ARSA في كريات الدم البيضاء، وتحديد الكبريتيدات في بول 24 ساعة، وإجراء اختبار التسلسل الجيني للكشف عن طفرتين مُمرضتين في جين ARSA، بعد الحصول على موافقة مستنيرة لإجراء الاختبارات الجينية من مستشفى سان رافاييل، أو بدء برنامج علاجي بالاستراتيجيات العلاجية الأنسب لحالته الخاصة.

يهدف هذا القسم إلى عرض الجوانب الرئيسية للتجربة التي نقترحها بإيجاز. ستوفر الأقسام التالية مزيدًا من التفاصيل لإعطائكم إمكانية التعبير عن موافقتكم المستنيرة أو عدمها على مشاركة طفلكم/قاصركم في التجربة.

- لماذا يُطلب منا الموافقة على المشاركة في هذه التجربة؟

نحن نطلب منك الموافقة على المشاركة في تجربة سريرية ممولة من مؤسسة بوزي على أساس منحة Telethon لأن طفلك/قاصر قد يتأثر بمرض اعتلال الشبكية السكري متعدد الألوان والعلاجات المتاحة حتى الآن منقذة للحياة، إذا تم إجراؤها في المراحل المبكرة من الحياة
تم إدراج طفلك/طفلك القاصر ضمن المشاركين في هذه التجربة نظرًا لظهور بعض الخصائص السريرية التي سيتم توضيحها بشكل أوضح في القسم ج.

- ما أهداف التجربة؟ كم عدد المراكز والمرضى الذين سيشاركون؟

تُجرى التجربة للإجابة على السؤال التالي: "هل يكون المولود الجديد الذي خضع لفحص حديثي الولادة إيجابيًا للكبريتات، وبالتالي يُحتمل تأثره بضمور المادة البيضاء متبدل اللون؟":

حدد الهدف (الأهداف) الثانوي الأول

من المتوقع إجراء التجربة في المختبر المرجعي الإقليمي لفحص حديثي الولادة، وهو جزء من برنامج فحص حديثي الولادة، والجينوميات الوظيفية، والأمراض النادرة في وحدة عمليات معقدة، وتشمل 100,000 مريض.

تتمثل الأهداف الثانوية في تطوير الاختبار الذي يُجرى كاختبار فحص، والذي قد يُدرج مستقبلًا في برنامج فحص حديثي الولادة الموجود حاليًا في لومباردي للأمراض النادرة الأخرى.
علاوة على ذلك، سيتسنى للمواليد الجدد الذين تظهر نتائج فحوصاتهم إيجابيةً توسيع نطاق التشخيص ليشمل أفرادًا آخرين من العائلة، نظرًا لكونها أمراضًا وراثية.

وأخيرًا، تُمكّننا الدراسة من جمع بيانات وبائية، مما يُمكّننا من تقدير معدل الإصابة بضمور المادة البيضاء متبدل اللون في لومباردي.

- ما هو نهج الرعاية الروتينية المُتبع لعلاج مرض ابننا/ابنتنا/طفلنا؟

سيتم إحالة المواليد الجدد الذين تظهر نتائج اختباراتهم إيجابية للكبريتات، موضوع هذه الدراسة، إلى المركز السريري المرجعي، الذي سيقترح اختبارات تشخيصية تأكيدية، وفي حال ظهور نتائج إيجابية لهذه الاختبارات، سيُقترح استراتيجيات علاجية واستراتيجيات لمراقبة المريض.

- هل لي/لها حرية اختيار المشاركة من عدمها؟

لك حرية اختيار الموافقة على المشاركة في التجربة من عدمها. حتى بعد الموافقة، يمكنك تغيير رأيك في أي وقت.

- إذا قررنا/قررتُ عدم الموافقة على مشاركة طفلنا/طفلنا القاصر في التجربة، فما هي الخيارات المتاحة لنا/لنا؟

في حال قررتم عدم السماح لطفلك/طفلك القاصر بالانضمام إلى التجربة، سيظل طفلك/طفلك القاصر يتبع إجراءات فحص حديثي الولادة المنصوص عليها في التشريعات السارية في منطقة لومباردي.

بالإضافة إلى ذلك، يجوز له/لها المشاركة في تجربة أخرى قد تكون جارية.

- ماذا يحدث إذا قررنا/قررتُ الموافقة على المشاركة في التجربة؟

إذا قرر المريض المشاركة في التجربة، فلن يحتاج إلى أخذ أي عينات إضافية سوى تلك المخطط لها مسبقًا لبرنامج فحص حديثي الولادة. في الواقع، المادة البيولوجية المستخدمة في اختبار السلفاتيد هي المادة المتبقية من البطاقة المستخدمة لفحص حديثي الولادة. وكما هو الحال مع جميع اختبارات فحص حديثي الولادة، سيتم الاتصال بالمريض فقط في حال ظهور نتيجة إيجابية، وسيُسلم إلى المركز السريري المرجعي في مستشفى معهد علمي و مؤسسة رعاية مستشفى سان رافايلي مجموعة سان دوناتو
يُعرض برنامج الاختبارات المخطط له خلال التجربة في القسم التالي "ما هي الاختبارات والفحوصات والإجراءات المخطط لها في التجربة؟"

- ما هي المخاطر والفوائد في حال قررنا/قررتُ الموافقة على المشاركة في التجربة؟

قد تكون هناك مخاطر وفوائد للمشاركة في هذه التجربة. من المهم تقييمها بعناية قبل اتخاذ القرار. في الواقع، لا تنطوي هذه الدراسة على أي مخاطر، إذ لا يحتاج المريض إلى أخذ عينات دم إضافية، بالإضافة إلى تلك التي أُجريت بالفعل كجزء من برنامج فحص حديثي الولادة. تكمن الفوائد في إتاحة فرصة التشخيص المبكر لمرض قد يكون قاتلاً، مع توفر علاج فعال ومنقذ للحياة له، إذا أُعطي في المراحل المبكرة من الحياة. كما تُتاح الميزة لأفراد أسرة المريض الإيجابي، الذين، عند تنبيههم بنتيجة إيجابية لحديثي الولادة، فرصة الخضوع لاختبارات تشخيصية تهدف إلى تحديد وجود المرض من عدمه.

الفوائد المتوقعة:

فوائد للمريض: تكمن الفوائد في إمكانية التشخيص المبكر لمرض قد يكون قاتلاً، مع توفر علاج فعال ومنقذ للحياة له، إذا أُعطي في المراحل المبكرة من الحياة. كما تُتاح هذه الفوائد لأفراد أسرة المريض المصاب، الذين يُدركون نتيجة فحص المولود الجديد الإيجابية، فرصة الخضوع لاختبارات تشخيصية تهدف إلى تحديد وجود المرض من عدمه.

فوائد للمرضى الآخرين: بالانضمام إلى التجربة، سيساهم طفلك/طفلك القاصر في تطوير اختبار تشخيصي جديد لمرضه. وفي المستقبل، قد يستفيد منه مرضى آخرون مصابون بنفس المرض. علاوة على ذلك، ستتاح لأفراد أسرة المريض فرصة الوصول إلى تشخيص للمرض نفسه.

يمكنك سحب طفلك من التجربة في أي وقت ولأي سبب، دون الحاجة إلى تبرير قرارك.

إذا قررت عدم السماح لطفلك بالمشاركة، فأبلغ أحد أطباء/أخصائيي الأحياء في أسرع وقت ممكن.

سيُبقيك الطبيب/أخصائي الأحياء على اطلاع بأي تغييرات في التجربة قد تؤثر على رغبتك في مواصلة الموافقة على المشاركة.

- هل هناك أي أسباب لإيقاف التجربة ضد إرادتنا (إنهاء مبكر)؟

نعم، يجوز لطبيب/أخصائي الأحياء في التجربة إيقاف مشاركة طفلك في التجربة في الحالات التالية:
- تغير حالته الصحية واحتمالية تضرره من المشاركة في التجربة.
- توافر معلومات جديدة ولم تعد التجربة في مصلحته.
- عدم التزام طفلك بالقواعد المتفق عليها للمشاركة في التجربة.
- إيقاف التجربة من قبل الجهات المختصة أو الجهة الراعية.

في حالة سحب الموافقة و/أو تعليق التجربة، سيظل المريض قادرًا على استكمال برنامج الفحص الدوري لحديثي الولادة الذي يخضع له وفقًا للوائح الحالية.

ج. قسم المعلومات. رؤى إضافية
1. ما هو هدف التجربة؟

تهدف هذه الدراسة إلى تطوير طريقة، لم تُختبر حتى الآن إلا في توسكانا بمستشفى ماير من قِبل فريق البروفيسور لا ماركا، لإجراء اختبار فحص من المستوى الأول لضمور المادة البيضاء متبدل اللون. يتطلب تطوير هذه الطريقة إجراء عدد من الاختبارات لتحديد نطاقات طبيعية، وقيم حدية يُمكن بعدها اعتبار المريض إيجابيًا للاختبار الذي أُجري. في هذه الحالة تحديدًا، يتمثل الاختبار الذي يُمكّننا من تحديد وجود أو عدم وجود المرض قيد الدراسة في تحديد مستوى الكبريتيدات في قطرة الدم المأخوذة لفحص حديثي الولادة على بطاقة. لا تكفي نتيجة اختبار الكبريتيدات الأربعة لتشخيص مؤكد، بل يلزم إجراء اختبارات تأكيد التشخيص. حاليًا، يُمكن إجراء هذه الاختبارات من قِبل المركز المرجعي السريري في مستشفى سان رافاييل، وهو المركز الثاني المُشارك في هذه الدراسة. ما هي مجموعات المرضى التي تتم مقارنتها؟ ما هو التدخل التجريبي؟

- يمكن تلخيص هذه الدراسة في مرحلتين:

المرحلة الأولى
يخضع حديثو الولادة في منطقة لومباردي، الحاصلون على موافقة مستنيرة من والديهم/أوصيائهم القانونيين، للفحص المُعدّ في المختبر المرجعي الإقليمي لفحص حديثي الولادة التابع لقسم فحص حديثي الولادة والجينوميات الوظيفية والأمراض النادرة في مستشفى الأطفال "" في ميلانو - فاتيبينيفراتيلي ساكو الإقليمية للرعاية الصحية والاجتماعية

المرحلة الثانية
في حال ظهور نتيجة إيجابية، يُعهد بالمريض إلى المركز السريري المرجعي في مستشفى سان رافاييل في ميلانو، وهو المركز الثاني لهذه الدراسة، والمسؤول عن تأكيد النتيجة الإيجابية التي تم الحصول عليها من الفحص، من خلال قياس نشاط ARSA في كريات الدم البيضاء، وقياس إيجابية الكبريتيدات في البول على مدار 24 ساعة، والبحث عن طفرات جين ARSA. بمجرد التوصل إلى تشخيص دقيق، يتولى المركز السريري المرجعي مسؤولية المريض فيما يتعلق بالمسار العلاجي والمراقبة اللازمة.

• تُدرج المعايير التالية التي يُدرج بموجبها المريض أو يُستبعد من الدراسة:

معايير الاستبعاد
المواليد الجدد من منطقة لومباردي الذين يخضعون لفحص حديثي الولادة، والذين لم يوقع آباؤهم/أوصياؤهم القانونيون على الموافقة المستنيرة ذات الصلة.

يُجرى الاختبار الجديد بعد 48-72 ساعة من الولادة، وهي المرحلة التي تُجمع فيها أيضًا المادة المستخدمة في فحص حديثي الولادة.

يُحلل عينة الدم باستخدام مطياف الكتلة الترادفي، باستخدام نظام ULPC-MS/MS، من نوع ABI SCIEX API 4000 Perkin Elmer، باستخدام عمود كروماتوغرافي Kinetic C8 Column 2.6 ميكرومتر x2.150 مم. يتيح لنا الفحص الكروماتوغرافي والتعرف اللاحق باستخدام مطياف الكتلة الترادفية تحديد أربعة كبريتيدات (C16:1، C16-OH، C16، وC16:1-OH)، والتي تتراكم، في حالة المرض، في الليزوزومات، وهي عضيات صغيرة داخل الخلية، على مستوى خلايا الجهاز العصبي المركزي والمحيطي، وفي أنسجة أخرى. • حاليًا، تمت الموافقة مؤخرًا على علاج جيني فعال لمرض ضمور المادة البيضاء متبدل اللون، والذي أقره الاتحاد الأوروبي في نهاية عام 2020، والذي يسمح بإنقاذ حياة المرضى الذين قد يؤدي تراكم هذه المواد السامة (الكبريتات) لديهم حتمًا إلى الوفاة. ومع ذلك، لا يوجد نظام تشخيص مبكر لجميع سكان الإقليم، ونظرًا لندرة هذا المرض، فإنه مناسب لفحص حديثي الولادة. وقد دفعت هذه الفجوة التشخيصية المختبر المرجعي الإقليمي لفحص حديثي الولادة إلى إجراء مشروع تجريبي لتطوير طريقة تحليلية لاختيار مجموعة من حديثي الولادة لهذا المرض.

في حال ظهور نتيجة فحص إيجابية للكبريتات، سيتواصل مركز الولادة مع المولود/المولودة، كما هو الحال في الفحص الإلزامي لحديثي الولادة، وسيتم توجيهه/ها إلى المركز المرجعي السريري لمرض ضمور المادة البيضاء متبدل اللون في مستشفى سان رافاييل بميلانو.

تُعرف الدراسة بأنها متعددة المراكز، حيث يشارك مركزا فحص حديثي الولادة والجينوميات الوظيفية والأمراض النادرة في مستشفى وحدة عمليات معقدة في إجراء اختبار فحص حديثي الولادة من المستوى الأول، والمركز المرجعي السريري لمرض ضمور المادة البيضاء متبدل اللون في مستشفى سان رافاييل لتأكيد التشخيص وإدارة العلاج.

مخطط التجربة السريرية

انظر المخطط في الملحق 1 بهذا النموذج.

2. ما هي الفحوصات والاختبارات والإجراءات المقررة في حال الموافقة على المشاركة في التجربة؟

لن يحتاج الأطفال حديثو الولادة المشاركون في هذه الدراسة إلى سحب أي دم إضافي، بالإضافة إلى العينة المأخوذة بالفعل في عمر 48-72 ساعة من الحياة للفحص الإلزامي لحديثي الولادة وفقًا للوائح السارية في منطقة لومباردي. ستخضع المادة المتبقية من هذه العينة لاختبار فحص المستوى الأول لـ MLD. لن يكون لدى المرضى الذين تكون نتائج هذا الاختبار سلبية أي زيارات و/أو اختبارات أخرى لإجرائها ولن يتم الإبلاغ عن النتيجة السلبية، إلا إذا تم طلبها في مركز الولادة الخاص بهم. سيتم إيداع المرضى الذين تكون نتائج هذا الاختبار إيجابية في المركز السريري المرجعي لـ MLD في وحدة أمراض الدم المناعية للأطفال في مستشفى معهد علمي و مؤسسة رعاية مستشفى سان رافايلي مجموعة سان دوناتو في في ميلانو. في هذا المركز، ستتاح لك، بصفتك أحد الوالدين/الوصي القانوني، فرصة إجراء اختبار تأكيدي واحد أو أكثر، بما في ذلك الاختبار الجيني، والذي ستمنحك نماذج موافقة محددة له من قبل المركز السريري المرجعي. في حال كانت نتائج الاختبارات التأكيدية إيجابية، سيتم اقتراح علاج جيني، ويمكنك اختيار استخدامه أو عدم استخدامه، بعد الحصول على معلومات كافية وتوقيع الموافقة المستنيرة ذات الصلة. لمزيد من التفاصيل حول وتيرة ومدة الزيارات، والفحوصات والعلاجات المخطط لها، ومنهج الرعاية الصحية بأكمله، يُرجى مراجعة الموافقة المستنيرة الصادرة عن المركز السريري المرجعي لمرض خلل التنسج النخاعي المتعدد (MLD).

لكل اختبار فردي أو إجراء جراحي متوقع في التجربة، سيتم الحصول على موافقة محددة على الإجراء الطبي.

3. ما هي المخاطر التي قد يواجهها طفلنا/قاصرنا إذا وافقنا/وافقتُ على المشاركة في التجربة؟

لا تتوقع الدراسة المقترحة أي مخاطر على المولود الجديد. في الواقع، تُستخدم المواد المتبقية من البطاقة المأخوذة للفحص الإلزامي لحديثي الولادة. يكمن الخطر الحقيقي على صحة المولود الجديد في عدم الالتزام بالدراسة، نظرًا لمنع المريض من التحقق مما إذا كان مصابًا بـ MLD، وهو مرض نادر جدًا في أوروبا، بمعدل 1.1 لكل 100,000 ولادة حية.

4. كيف سيتم إبلاغنا بأي نتائج غير متوقعة بعد الفحوصات التشخيصية؟

لا يُتوقع أن يؤدي الفحص الكيميائي الحيوي لتحديد الكبريتات إلى نتائج غير متوقعة. ومع ذلك، من حق الوالد/الوصي القانوني اختيار "عدم معرفة" أي نتيجة غير متوقعة قد تظهر من اختبار خضع له المولود الجديد. بالنسبة للنتائج غير المتوقعة للفحص الجيني الذي يُحتمل إجراؤه في مستشفى سان رافاييل، ستجدون في ورقة المعلومات/الموافقة المستنيرة ذات الصلة مراجع مفصلة لأي نتائج غير متوقعة ناتجة عن هذا الفحص.

5. هل من المفيد/الضروري إبلاغ طبيب العائلة/طبيب الأطفال؟

نظرًا للمسار العلاجي المحتمل الذي قد يخضع له المولود المحتمل الذي تظهر نتيجة فحصه إيجابية، يُنصح بإبلاغ الطبيب/طبيب الأطفال المسؤول عن الدراسة التي يشارك فيها المولود. ونظرًا لأن هؤلاء حديثي الولادة لم يُخصص لهم طبيب عام وقت إصدار هذه الموافقة المستنيرة، فسيتم إبلاغ طبيب الأطفال/طبيب حديثي الولادة في مركز الولادة، وسيتم تسليم الرسالة الموجهة إلى الطبيب العام/طبيب الأطفال إلى الوالد/الوالدة، الذي يمكنه تسليمها إلى طبيبه/طبيبتها العام/طبيبتها فور تعيينه/تعيينها، أو إلى طبيب أطفال من اختياره/اختيارها يُعالج المولود/المولود.

6. ما هي التزامات طفلنا/القاصر وما هي مسؤولياته/مسؤولياتها إذا قررنا/قررتُ الموافقة على مشاركته/مشاركتها؟ (لا يتجاوز القسم نصف صفحة)

يرجى تقديم معلومات حول مسؤوليات المشارك، وتحديدًا:
- الالتزام الدقيق بتعليمات وطلبات طاقم الرعاية الصحية بعد التجربة، والتأكد من حضور المواعيد.
- إبلاغ الطبيب بعد التجربة بما يلي:

- جميع الأدوية التي يتناولها الطفل/القاصر، بما في ذلك الأدوية غير التقليدية،
- أي آثار جانبية تظهر أثناء التجربة،
- أي زيارات للمستشفى أو دخوله/دخولها مرافق أخرى غير مركز التجربة،
- أي مشاركة حالية أو سابقة في تجارب سريرية أخرى.

7. هل ساتحمل/سنتحمل تكاليف المشاركة في التجربة؟ هل سيتم تعويضنا/تعويضي عن أي نفقات؟ هل سيحصل طفلنا/القاصر على تعويض؟

لا توجد تكاليف يتعين عليك دفعها نتيجة لمشاركة طفلك/القاصر في التجربة حيث يتم تغطيتها بالكامل من قبل مركز التجربة من خلال الراعي مؤسسة بوزي على أساس منحة Telethon.

لا يُقدّم أي تعويض مالي للمشاركة في التجربة.

8. ماذا يحدث إذا تعرّض طفلنا/قاصرنا لأذى نتيجة المشاركة في التجربة؟

تندرج الدراسة المقترحة ضمن تصنيف الدراسات الرصدية غير التدخلية وغير الدوائية، إذ تقتصر المشاركة فيها على إجراء اختبار كيميائي حيوي إضافي، بالإضافة إلى الاختبارات التي أُجريت سابقًا للفحص الإلزامي لحديثي الولادة، وذلك على عينة أُخذت من المولود لهذا الغرض. لهذا السبب، لا تُقدّم تغطية تأمينية، وفقًا لما ينص عليه مرسوم وزارة العمل والصحة والسياسات الاجتماعية الصادر في 14 يوليو/تموز 2009، والذي يتضمن الحد الأدنى من متطلبات بوالص التأمين لحماية المشاركين في التجارب السريرية للمنتجات الطبية، الفقرة 1 من المادة 4: "لا تنطبق الالتزامات المنصوص عليها في هذا المرسوم على التجارب غير التدخلية (أو الدراسات الرصدية)".

قد يترتب على أي استمرار للدراسة في المركز السريري المرجعي لمرض اعتلال الدماغ اللمفاوي الحاد (MLD)، مع الاستمرار في إجراء اختبارات تشخيصية جديدة وعلاجات محتملة، مضايقات ومخاطر لا يمكن تحديدها مسبقًا. لهذا السبب، توفر التجربة السريرية تغطية تأمينية لحماية مشاركة طفلك/قاصر، والذي سيتم إبلاغك بخصائصه من قبل المركز السريري نفسه.

9. كيف ستتم معالجة البيانات الصحية لطفلك/قاصر، بما في ذلك بيانات الهوية، ومن سيتمكن من الوصول إليها أثناء التجربة؟

ستتم معالجة البيانات، وخاصة البيانات الشخصية والصحية، وبالقدر الذي لا غنى عنه فيما يتعلق بهدف التجربة ولأغراض اليقظة الدوائية، وفقًا للائحة الاتحاد الأوروبي 679/2016، المعروفة باسم اللائحة العامة لحماية البيانات (GDPR)، والمرسوم التشريعي رقم 101 الصادر في 10 أغسطس 2018. عمليًا، ستُحفظ المستندات المتعلقة بالمشارك في مكان آمن ولن تُظهر اسمه/اسمها بنص واضح، لا يعرفه سوى الباحثين، بل رمز تعريف.

قد تخضع البيانات، بعد أن تصبح مجهولة المصدر، لرقابة الهيئات التنظيمية وتُستخدم في المنشورات العلمية (المجلات والمؤتمرات).

سيتم تخزين البيانات السريرية التي جُمعت لأغراض التجربة، بالإضافة إلى نتائج الاختبارات التي أُجريت، للمدة التي تقتضيها اللوائح، ثم إتلافها. ولن تُتلف هذه البيانات إلا في حالة: أ) تعذر تتبع هوية طفلك/قاصرها، نظرًا لإخفاء هويته أثناء التجربة نفسها؛ ب) في حال الحصول على موافقتك/موافقته المسبقة.

في حال نقل البيانات الشخصية إلى دولة ثالثة أو إلى منظمة دولية، فسيتم تطبيق جميع الضمانات المنصوص عليها في المادة 46 من اللائحة العامة لحماية البيانات 2016/679 المتعلقة بالنقل.

يُرفق نموذج طلب الحصول على إذن معالجة البيانات لمزيد من المعلومات.

10. كيف ستُعالج العينات البيولوجية التي جُمعت من طفلنا/قاصرنا لأغراض التجربة، ومن سيتمكن من الوصول إليها؟

وكما هو الحال مع البيانات الصحية، سيتم أيضًا استخدام العينات البيولوجية، التي يتم إخفاء هويتها (وهي تقنية تسمح بتعديل وإخفاء البيانات الشخصية والحساسة لشخص طبيعي، من أجل منع نسبها بشكل مباشر وسهل إلى نفس الشخص)، لأغراض التجريب.

بعد انتهاء التجربة، سيتم إتلاف العينات بعد انقضاء فترة الخمس سنوات المطلوبة للعينات المأخوذة للفحص الإلزامي لحديثي الولادة. ولن يتم إتلافها إلا في الحالات التالية: أ) تعذر تتبع هوية طفلك/القاصر، نظرًا لإخفاء

هويته أثناء التجربة نفسها، أو ب) في حال وجود موافقتك/موافقته المسبقة والواضحة مع البنك الحيوي لحفظ العينات.

11. كيف يمكنني الوصول إلى نتائج التجربة؟

بمجرد انتهاء التجربة وجمع جميع البيانات الناتجة عنها، سيتم تحليلها لاستخلاص النتائج. ويلتزم القائمون على التجربة بإتاحتها للمجتمع العلمي.

ينص القانون على إمكانية وصول المشاركين إلى نتائج التجربة. لذلك، يمكنك طلب من الطبيب/عالم الأحياء المُجري للتجربة إبلاغك بالنتائج العامة للتجربة.

12. هل وافقت لجنة الأخلاقيات على التجربة؟

لقد فحصت لجنة الأخلاقيات الإقليمية في لومبارديا 1 بروتوكول التجربة الذي تم اقتراحه عليك واعتمدته في 06 ديسمبر 2023. وقد تحققت لجنة الأخلاقيات، من بين أمور أخرى، من امتثال التجربة لمعايير الممارسة السريرية الجيدة للاتحاد الأوروبي والمبادئ الأخلاقية المنصوص عليها في إعلان هلسنكي، ومن حماية سلامة وحقوق ورفاهية طفلك/طفلك القاصر.

13. بمن يمكننا التواصل للحصول على مزيد من المعلومات حول التجربة السريرية التي دُعي طفلنا/طفلنا القاصر للمشاركة فيها؟

فاتيبينيفراتيلي ساكو الإقليمية للرعاية الصحية والاجتماعية

فحص حديثي الولادة في وحدة العمليات المعقدة، وعلم الجينوم الوظيفي والأمراض النادرة
دكتورة كريستينا سيريدا
هاتف. 63635262/02
البريد الإلكتروني: cristina.cereda@asst-fbf-sacco.it

معهد علمي و مؤسسة رعاية مستشفى سان رافايلي مجموعة سان دوناتو في
أمراض الدم المناعية للأطفال
الدكتورة فرانشيسكا فوماجالي
هاتف. 4387-0226434472
البريد الإلكتروني: fumagalli.francesca@hsr.it

14. إذا قررنا/قررتُ الموافقة على المشاركة في التجربة، فمن يمكننا/يمكنني التواصل معه/يمكنني التواصل معه/معها عند الحاجة؟

في حال وجود أي شكوك أو أحداث غير مخطط لها أو غير مجدولة أثناء التجربة (مثل شكوك تتعلق بالعلاج المستمر، أو الآثار الجانبية، أو قرار إيقاف التجربة، وما إلى ذلك)، يُرجى التواصل مع:
فاتيبينيفراتيلي ساكو الإقليمية للرعاية الصحية والاجتماعية
وحدة عمليات معقدة فحص حديثي الولادة، الجينوميات الوظيفية والأمراض النادرة
د. كريستينا سيريدا
هاتف: 02/63635262
البريد الإلكتروني: cristina.cereda@asst-fbf-sacco.it

معهد علمي و مؤسسة رعاية مستشفى سان رافايلي
وحدة عمليات معقدة أمراض الدم المناعية للأطفال

د. فرانشيسكا فوماغالي
هاتف: 4387-0226434472
البريد الإلكتروني: fumagalli.francesca@hsr.it

إذا رأيتم أنه من المناسب إبلاغ أشخاص غير مشاركين بشكل مباشر في التجربة نفسها بوقائع أو معلومات تتعلق بالتجربة التي شارك فيها طفلكم/طفلتكم القاصر، يمكنكم مراجعة لجنة الأخلاقيات التي وافقت على التجربة (لجنة الأخلاقيات الإقليمية لومباردي 1)، أو مديرية الصحة في مركز التجربة (فاتيبينيفراتيلي ساكو الإقليمية للرعاية الصحية والاجتماعية)، أو الجهة المختصة (AIFA).

15. **ماذا يحدث إذا أصبح طفلكم/طفلتكم القاصر بالغًا أثناء التجربة؟**

إذا أصبح طفلكم/طفلتكم القاصر بالغًا أثناء التجربة، فسيصبح مستقلًا قانونيًا في خياراته. وبالتالي، سيُطلب منه الحصول على موافقة مستنيرة جديدة.

المرفقات
1. ملخص الدراسة

2. نموذج موافقة معالجة البيانات

3. **مستندات إضافية**: رسالة من الطبيب/طبيب الأطفال (حسب اختياره)

شهادة تسليم ورقة المعلومات للوالد/الوالدين أو الوصي القانوني، بهدف إدراج قاصر في تجربة سريرية (مشروع فحص حديثي الولادة للتشخيص المبكر لاضطراب كريات الدم البيضاء الصبغية (MLD))

الاسم الكامل للطبيب/أخصائي الأحياء
الذي سلم المعلومات
التاريخ
الوقت
التوقيع

رقم الإصدار 2.0
2024/05/27