



# Foglio informativo per la partecipante



# Sommario

<b>Introduzione</b>	<b>03</b>
Obiettivi dello studio	04
Chi può partecipare allo studio	04
Differenze dall'assistenza del NHS (Servizio Sanitario Nazionale)	04
Benefici e rischi della partecipazione allo studio	05
<b>Come si svolge lo studio</b>	<b>06</b>
Patologie oggetto di esame	07
Raccolta del campione	08
Ottenimento dei risultati	09
Dati e accesso	11
Contatto continuativo	13
Recesso dallo studio	14

# Introduzione

Il Generation Study è uno studio di ricerca a lungo termine. Vogliamo capire se possiamo migliorare il modo in cui diagnosticiamo e trattiamo le malattie genetiche esaminando il DNA dei neonati.

Scansionare per maggiori informazioni



Questo studio è gratuito e facoltativo. Questo documento contiene molte informazioni per aiutarLa a decidere se partecipare con Suo/a figlio/a. È opportuno che parli con i Suoi medici curanti e con la Sua famiglia riguardo a questa decisione. Per aderire, parli con un membro del team dello studio.

Questo studio è condotto da Genomics England, una società di proprietà del Ministero della Salute e dell'Assistenza Sociale del Governo del Regno Unito. La nostra ricerca indaga nuove modalità con cui la genetica può influire sulla nostra salute. A questo scopo, abbiamo un partenariato con il Servizio Sanitario Nazionale.

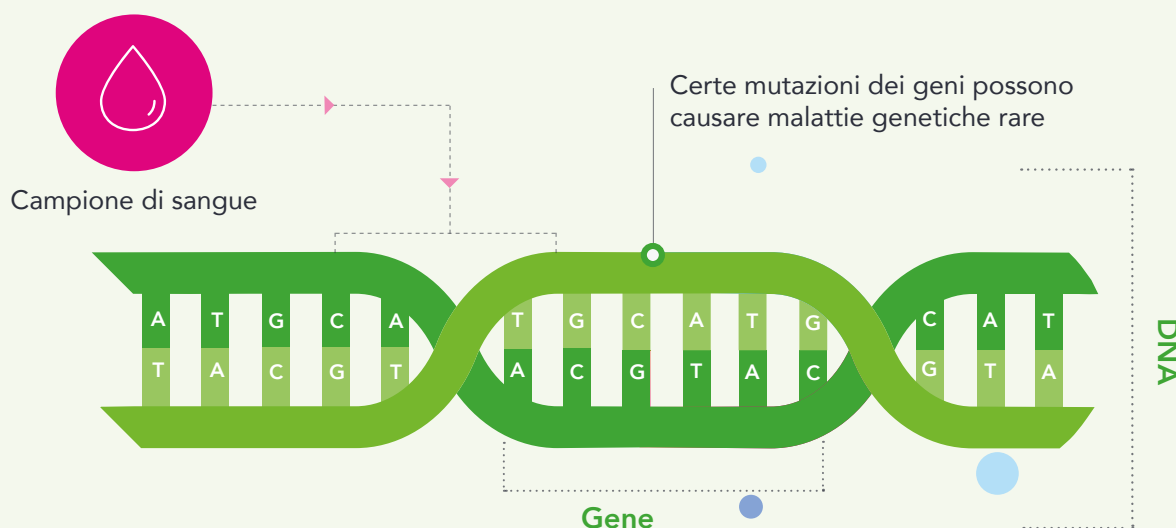
L'Autorità per la Ricerca Sanitaria ha approvato questo studio. Ha accertato che è conforme ai principi etici e legali.

Questo studio analizza i genomi dei neonati per stabilire se possiamo individuare e trattare

precocemente le malattie genetiche. Il genoma è l'intera sequenza genetica di una persona, il manuale d'istruzioni del suo corpo. I genomi sono costituiti da una sostanza chimica denominata DNA e contengono migliaia di geni. I geni dicono ai nostri corpi come crescere e svilupparsi.

L'analisi approfondita del genoma di una persona può fornirci informazioni. Infatti, le mutazioni in un genoma possono causare problemi di salute, tra cui certe patologie rare. Per studiare il genoma di una persona preleviamo un campione di DNA. Solitamente proviene da alcune gocce di sangue. Da tale analisi, creiamo un file digitale del genoma della persona. Questo processo è denominato sequenziamento genetico.

Per maggiori informazioni sul sequenziamento genetico, vedere <https://www.genomicsengland.co.uk/genomic-medicine/understanding-genomics>



## Obiettivi dello studio

La nostra ricerca ha due obiettivi principali:

01

Scoprire precocemente le malattie genetiche, affinché i bambini affetti possano essere curati tempestivamente

02

Acquisire conoscenze sui geni e sulla salute, affinché possiamo migliorare gli esami e i trattamenti per le malattie genetiche in futuro

Questo studio ci aiuterà a capire come si potrebbe strutturare questo tipo di analisi per i bambini, per le famiglie e per il Servizio Sanitario Nazionale. Con la Sua partecipazione, potrebbe scoprire precocemente una possibile patologia genetica di Suo/a figlio/a. Inoltre, entrerà a far parte di una comunità di famiglie che contribuiscono a supportare la ricerca sui geni e sulla salute. La partecipazione allo studio potrà anche aiutare le future generazioni di bambini con malattie genetiche ad iniziare la propria vita con presupposti sanitari migliori.

Sono invitate a partecipare a questo studio persone di qualsiasi estrazione. Ma le persone di origine africana, asiatica e appartenenti a gruppi etnici minoritari sono scarsamente rappresentate in questo tipo di ricerche. Se Lei fa parte di una di queste comunità, la Sua partecipazione potrebbe accrescere la diversificazione dello studio e contribuire a migliorare le analisi genetiche per chiunque in futuro.

### Chi può partecipare allo studio?

Come parte di questo studio, esamineremo i Suoi dati sanitari prenatali. Esamineremo anche i dati sanitari di Suo/a figlio/a nel corso del tempo. Per questo, ci sono alcune cose che richiediamo ai fini della partecipazione.

Per essere idonea allo studio, Lei deve:

- ✓ Essere in gravidanza
- ✓ Avere un numero di iscrizione al Servizio Sanitario Nazionale
- ✓ Avere almeno 16 anni
- ✓ Non essere in attesa di un parto gemellare
- ✓ Non essere una madre surrogata né avere intenzione di dare il/la bambino/a in adozione
- ✓ Essere registrata presso un medico di base in Inghilterra

Il team dello studio verificherà tutto questo di nuovo con Lei quando avrà dato il Suo consenso alla partecipazione.

Prima di decidere se partecipare allo studio, è importante che Lei ne parli con la Sua famiglia o con persone che possano aiutarLa a prendere decisioni per Suo/a figlio/a. Ciò perché le persone imparentate con Suo/a figlio/a, o che se ne prendono cura, potrebbero avere delle ripercussioni dal risultato.

È anche opportuno che ne parli con l'altro genitore di Suo/a figlio/a, se siete in contatto. Dovreste essere entrambi d'accordo sulla partecipazione allo studio.

### Differenze dall'assistenza del Servizio Sanitario Nazionale

Il Servizio Sanitario Nazionale offre già l'esame della goccia di sangue (il test con puntura del tallone) a tutti i bambini quando hanno 5 giorni di vita. In questo modo si rilevano 9 patologie rare trattabili. È una prestazione del Servizio Sanitario Nazionale già ben perfezionata.

Il Generation Study è diverso dall'esame neonatale della goccia di sangue. Questo studio cerca le mutazioni genetiche che possono causare circa 200 patologie rare.

È importante sapere che questo studio è a scopo di ricerca. Non è una prestazione standard del Servizio Sanitario Nazionale. Ciò significa che non sappiamo quale efficacia avrà il nostro approccio. Pertanto, questo studio non dovrà sostituire l'assistenza

standard del Servizio Sanitario Nazionale per Lei o per Suo/a figlio/a.

Se un'eventuale patologia genetica nella Sua famiglia La preoccupa, ne parli con la Sua ostetrica o con il Suo medico di base.

Per maggiori informazioni sull'esame neonatale della goccia di sangue, visiti <https://www.nhs.uk/conditions/baby/newborn-screening/blood-spot-test/>

## Benefici e rischi della partecipazione allo studio

Come per ogni ricerca medica, la partecipazione a questo studio ha degli aspetti positivi e degli aspetti negativi. Vogliamo essere sicuri che abbia tutte le informazioni necessarie per prendere una decisione.

### Benefici

**Suo/a figlio/a potrà avere un esame genetico precoce.** L'esame è in grado di rilevare più di 200 malattie genetiche rare. Non è frequente, ma è possibile che individuamo precocemente una patologia. Le comunicheremo un tale risultato il più presto possibile. Suo/a figlio/a potrà ricevere un trattamento precoce, il che contribuirà a ridurre i sintomi o a evitare che si aggravino.

### Rischi

**Suo/a figlio/a potrebbe avere una sensazione sgradevole quando preleviamo il campione.** Se non riusciamo a raccogliere il campione dal cordone ombelicale, dovremo pungere il tallone di Suo/a figlio/a con un ago sottile. Questo potrebbe causare un fastidio temporaneo.

**L'esame potrebbe dare un risultato errato per Suo/a figlio/a.** Questo studio è a scopo di ricerca, non è una diagnosi, ciò significa che c'è una piccola probabilità che otteniamo un risultato errato per Suo/a figlio/a.

**Lei potrà aiutarci nei nostri sforzi per migliorare il trattamento delle malattie genetiche.** La partecipazione aiuta i ricercatori ad acquisire nuove conoscenze sul collegamento tra i geni e la salute. Il loro lavoro potrà contribuire allo sviluppo di nuovi trattamenti. Potrà anche aiutarci a prevedere o diagnosticare le patologie più rapidamente in futuro.

**Lei potrebbe avere un senso di incertezza riguardo ai risultati.** L'attesa dei risultati potrebbe essere stressante. Se sospettiamo che Suo/a figlio/a abbia una patologia, dovrà avere degli appuntamenti di approfondimento presso il Servizio Sanitario Nazionale. Questo potrebbe richiedere tempo. Poiché tali patologie sono rare, potrebbero non esserci molte informazioni disponibili.

**Lei e Suo/a figlio/a potreste essere identificati tramite i dati.** In rari casi, un ricercatore potrebbe abbinare i vostri nomi ai vostri dati. Abbiamo in uso delle misure di salvaguardia che rendono tutto ciò molto improbabile.

# Come si svolge lo studio

Questo è uno studio a lungo termine. Inizia durante la gravidanza e continuerà fino a quando Suo/a figlio/a avrà circa 16 anni. Durante questo periodo, Le invieremo aggiornamenti riguardo allo studio.

Fase 1



## Aderire durante la gravidanza

Contatti il team dello studio per aderire durante la Sua gravidanza. Può farlo di persona, nell'ambito di un appuntamento in ospedale, o tramite telefono. Il team La aiuterà a capire meglio lo studio e risponderà alle Sue domande. Poi Le porranno alcune semplici domande e Le chiederanno conferma dei Suoi recapiti. In seguito, Le verrà comunicata via e-mail la Sua inclusione nello studio.

Fase 2



## Campione raccolto poco dopo la nascita

Un medico del Servizio Sanitario Nazionale raccoglierà un campione di sangue poco dopo la nascita. Se partorirà a casa, la Sua ostetrica potrà raccogliere un campione di sangue oppure fisseremo un appuntamento in ospedale a questo scopo. Useremo questo campione per analizzare il DNA di Suo/a figlio/a.

Fase 3



## Ricevere i risultati entro alcuni mesi

Il 99% dei bambini non avrà nessuna delle mutazioni genetiche che cerchiamo. Se non sospettiamo alcuna patologia, La informeremo via e-mail o lettera circa 2 mesi dopo la nascita di Suo/a figlio/a. Se sospettiamo una patologia, uno specialista del Servizio Sanitario Nazionale La chiamerà il più presto possibile. Le illustrerà le fasi successive, inclusi eventuali ulteriori esami necessari.

Fase 4



## Campione e dati conservati e utilizzati a scopo di ricerca

Conserveremo in sicurezza il campione prelevato da Suo/a figlio/a, il file digitale con il suo DNA e i Suoi dati prenatali. Riceveremo anche aggiornamenti periodici dal fascicolo sanitario di Suo/a figlio/a. Manterremo questi dati in modo da poter ottenere nuove conoscenze su come individuare e trattare le malattie genetiche nel corso del tempo. Ricercatori abilitati studieranno questi dati per accrescere le conoscenze sui geni e sulla salute. L'identità di Suo/a figlio/a non sarà visibile a tali ricercatori.

Fase 5



## Contatto continuativo riguardo allo studio

La contatteremo di tanto in tanto per aggiornarLa sullo studio. Potremo chiederLe di comunicarci le Sue osservazioni o se desidera partecipare ad altre ricerche. Quando Suo/a figlio/a avrà circa 16 anni, gli/le chiederemo se desidera continuare a far parte dello studio.

# Patologie oggetto di esame

Questo studio esaminerà neonati relativamente a più di 200 malattie genetiche rare. È improbabile che Suo/a figlio/a avrà una di tali malattie. Ma se l'avrà, l'individuazione precoce potrà migliorare la sua salute e qualità della vita.

Scansionare il codice QR qui riportato per maggiori informazioni sulle patologie che rileviamo



## Le patologie oggetto di esame:

- ✓ Solitamente si manifestano nei primi anni di vita
- ✓ Possono essere attenuate se riconosciute precocemente
- ✓ Sono trattate attraverso il Servizio Sanitario Nazionale inglese

## Tipi di patologie

Le patologie oggetto di esame variano in base alla loro diffusione, ai loro possibili sintomi e alle loro modalità di trattamento. Alcune patologie sono ben conosciute, come la fibrosi cistica. Altre sono più rare, come la sindrome di Barth. Ogni patologia ha sintomi diversi, ma tutte possono determinare condizioni di salute peggiori rispetto alla media dei bambini.

## Trattamento delle patologie

Tutte le patologie che rileviamo sono trattate attraverso il Servizio Sanitario Nazionale inglese. Alcune di esse possono essere curate facilmente, ad esempio assumendo una certa vitamina ogni giorno. Altre patologie richiedono un piano di cura più intenso. Ad esempio, l'immunodeficienza combinata grave (SCID) viene trattata con un trapianto di cellule staminali.

# Raccolta del campione

Un medico del Servizio Sanitario Nazionale raccoglierà un campione di sangue. Chiederà il Suo permesso prima di farlo. Se Lei partorirà in ospedale, il prelievo verrà effettuato poco dopo la nascita di Suo/a figlio/a.



**Sangue dal cordone ombelicale:** una piccola quantità di sangue verrà estratta dal cordone ombelicale. Non vi sarà nessun disagio né per Lei né per Suo/a figlio/a.

Se non riusciremo a raccogliere un campione dal cordone ombelicale, effettueremo una puntura nel tallone. Ciò significa pungere il tallone di Suo/a figlio/a per raccogliere alcune gocce di sangue. Questo potrebbe causare un momentaneo fastidio a Suo/a figlio/a. Raccomandiamo di coccolare o allattare Suo/a figlio/a per alleviare l'eventuale disagio.

In casi rari, la raccolta del campione potrebbe essere più complicata; il medico che si occuperà di Suo/a figlio/a sarà in grado di decidere come procedere.

## Se partorirà a casa

Se partorirà a casa, la Sua ostetrica potrà raccogliere un campione di sangue oppure fissare un appuntamento in ospedale per raccogliere un campione poco dopo la nascita di Suo/a figlio/a.

## Se non saremo in grado di raccogliere un campione

Ci possono essere altri motivi per i quali la raccolta del campione potrebbe non essere possibile. Ad esempio, questo potrebbe accadere se partorirà in una diversa struttura autonoma di assistenza sanitaria o se la nascita avrà delle complicazioni. Sono casi rari. Se ciò accade, Lei e Suo/a figlio/a non potrete partecipare allo studio. Le invieremo un'e-mail o una lettera per confermare la cosa.

## Se non desidera che raccogliamo il campione

Se decide di non autorizzarci a raccogliere un campione da Suo/a figlio/a, rispetteremo la Sua decisione. Informi in proposito il medico

del Servizio Sanitario Nazionale. Ciò non avrà nessuna ripercussione sull'assistenza sanitaria di Suo/a figlio/a. In questo caso, Lei e Suo/a figlio/a non potrete partecipare allo studio. Le invieremo un'e-mail o una lettera per confermare la cosa.

## Dopo che il campione è stato raccolto

Il team dell'ospedale contrassegnerà il campione con un numero di codice univoco. Questo ci consentirà di tracciare il campione senza utilizzare il nome di Suo/a figlio/a. Solo il team dell'ospedale e Genomics England saranno in grado di collegare il campione a Suo/a figlio/a.

Successivamente, il team dell'ospedale invierà il campione ad aziende esterne. Queste aziende estrarranno e sequenzieranno il DNA. Operano su incarico di Genomics England. Non potranno accedere ai dati personali di Suo/a figlio/a.



# Ottenimento dei risultati

Quando analizzeremo il DNA di Suo/a figlio/a, cercheremo mutazioni nei geni. Tali mutazioni sono note per causare più di 200 malattie genetiche rare.

## Risultati delle analisi

Le analisi possono restituire due diversi risultati: nessun sospetto di patologia o sospetto di patologia. Il modo in cui La contatteremo dipende dal risultato.



**Come La contatteremo:**  
tramite e-mail o lettera,  
alcuni mesi dopo la nascita

### Nessun sospetto di patologia

La maggior parte dei bambini (circa 99 su 100) otterrà questo risultato. Ciò significa che non avremo trovato nessuna delle mutazioni di geni note per causare le malattie genetiche oggetto di questo studio.

Questo risultato non significa che Suo/a figlio/a non si ammalerà mai. Ci sono molte altre patologie che potrebbero manifestarsi. E benché sia improbabile, potrebbe comunque sviluppare una delle malattie oggetto dei nostri esami.

Invieremo una copia di tale risultato al Suo medico di base. Potrà sempre parlare con lui/lei riguardo al risultato. Dovrebbe parlare con lui/lei anche se ha qualche preoccupazione relativamente alla salute di Suo/a figlio/a o alla storia sanitaria della Sua famiglia.



**Come La contatteremo:**  
via telefono, alcune settimane  
dopo la nascita

### Sospetto di patologia

Un piccolissimo numero di bambini (circa 1 su 100) in questo studio otterrà tale risultato. Ciò significa che avremo trovato una delle mutazioni di geni collegate a una delle malattie genetiche oggetto di questo studio.

Se avremo il sospetto che Suo/a figlio/a abbia una patologia, lo comunicheremo a un team specialistico del Servizio Sanitario Nazionale. Comunicheremo anche i Suoi recapiti, incluso il nome e i dati personali di Suo/a figlio/a. Saranno persone nuove per Lei, che garantiranno a Suo/a figlio/a una cura pronta e specialistica. A questo punto, Suo/a figlio/a potrebbe aver già manifestato i sintomi della patologia e potrebbe già star ricevendo una cura.

C'è una piccola probabilità che non saremo in grado di completare l'analisi o di fornirLe i risultati. Ciò significa che Lei e Suo/a figlio/a non parteciperete allo studio. In questo caso, La informeremo tramite lettera.



### Telefonata dal Servizio Sanitario Nazionale:

il team specialistico La chiamerà il più presto possibile nelle settimane successive alla nascita. Contatterà anche il medico di base di Suo/a figlio/a. Fisserà un appuntamento per Lei e Suo/a figlio/a per discutere il risultato e le fasi successive. Se necessario, il team dello studio si farà carico dei costi di viaggio per questo appuntamento.



**Esami di approfondimento:** il team specialistico probabilmente organizzerà ulteriori analisi per confermare la diagnosi. Ciò potrà includere campioni di sangue e di urina, una scansione o altri tipi di esami. Potrebbe esserLe chiesto di fornire anche un Suo campione, in modo che possiamo capire come Suo/a figlio/a ha ereditato queste mutazioni di geni.



**Diagnosi:** se gli esami di approfondimento dimostreranno che Suo/a figlio/a ha una malattia genetica, il team specialistico ne discuterà con Lei e Le fornirà supporto.



**Piano di trattamento:** ogni malattia genetica oggetto di questo studio ha un piano di cura nel Servizio Sanitario Nazionale. Il team specialistico Le spiegherà quale sarà il piano per Suo/a figlio/a.



**Riscontri:** il team specialistico ci comunicherà le informazioni relative a Suo/a figlio/a. Questo ci aiuterà a controllare l'andamento del suo stato di salute e ci consentirà di valutare la precisione dell'analisi. Ciò includerà il nome e i dati personali di Suo/a figlio/a.

Se si sospetta una patologia, il diagramma di flusso qui mostra cosa prevediamo che accadrà.

### Gestire le incertezze

Ricerchiamo solo patologie che il Servizio Sanitario Nazionale sa come diagnosticare e trattare. Ma se sospettiamo che Suo/a figlio/a abbia una patologia, potrebbe esserci qualche incertezza.

### Possibili incertezze:

- **Diagnosi errata:** c'è una piccola probabilità che otteniamo un risultato errato e che Suo/a figlio/a non abbia la relativa patologia.
- **Diagnosi non chiara:** c'è una piccola probabilità che gli esami di approfondimento non possano confermare la diagnosi o la smentiscano.
- **Diagnosi ritardata:** potrebbero essere necessari molti esami prima che la patologia sia confermata.
- **Sintomi non chiari:** potrebbe essere difficile sapere quando o se Suo/a figlio/a inizierà ad avere dei sintomi.
- **Effetto sulla famiglia:** poiché tali patologie sono genetiche, gli altri membri della Sua famiglia potrebbero subire l'impatto del risultato.

Queste possibili incertezze possono generare preoccupazione. Noi e il team specialistico potremo metterLa in contatto con più servizi di informazione, di consulenza e con gruppi di supporto.



Scansionare per maggiori informazioni sui risultati

# Dati e accesso

Durante lo studio, custodiremo in modo sicuro i Suoi dati e quelli di Suo/a figlio/a. Mantenerli al sicuro è una nostra priorità assoluta. Ricercatori sanitari approvati avranno accesso ai progetti relativi ai geni e alla salute.

## I dati che conserviamo

È nostro dovere etico e legale custodire con cura i campioni e i dati. Abbiamo una solida esperienza nel mantenere al sicuro i dati di altri studi.

### Conserviamo i seguenti dati:



Recapiti Suoi e di Suo/a figlio/a: questo ci aiuta a mantenere i contatti.



Il DNA di Suo/a figlio/a: lo conserviamo come file digitale.



I Suoi dati sanitari prenatali: includono dettagli sulla gravidanza e sulla nascita.



Aggiornamenti periodici dal fascicolo sanitario di Suo/a figlio/a: questo potrà includere informazioni dal Servizio Sanitario Nazionale e da altri organismi medici.

I dati prenatali e sanitari vengono raccolti dal Servizio Sanitario Nazionale dell'Inghilterra e dalle altre organizzazioni elencate all'indirizzo [www.genomicsengland.co.uk/privacy-policy/](https://www.genomicsengland.co.uk/privacy-policy/).

## Dove sono conservati i dati

Conserviamo queste informazioni in una banca dati sicura denominata National Genomic Research Library (Libreria Nazionale delle Ricerche genomiche). Si tratta di un archivio in cui i dati genetici e sanitari di migliaia di persone sono consultabili per scopi di ricerca. Gestiamo noi questo archivio e autorizziamo ad accedervi ricercatori da tutto il mondo. L'archivio è custodito in sicurezza presso centri elaborazione dati nel Regno Unito. Utilizziamo misure di sicurezza standard del settore, per assicurarci che solo i ricercatori approvati possano accedere alla banca dati.

Maggiori informazioni sul tipo di dati e di ricerche in relazione alla banca dati sono reperibili all'indirizzo:

<https://www.genomicsengland.co.uk/patients-participants/data>

## Chi può accedere ai dati

Noi di Genomics England avremo accesso ai dati riguardanti l'identità e i recapiti Suoi e di Suo/a figlio/a. Condivideremo queste informazioni solo con il medico di base di Suo/a figlio/a e con il team specialistico del Servizio Sanitario Nazionale. Lo faremo quando avremo il risultato dell'esame.

I dati genetici e sanitari di Suo/a figlio/a e i Suoi dati prenatali confluiranno nella banca dati. Lì potranno essere consultati dai ricercatori sanitari approvati. La Sua identità e quella di Suo/a figlio/a non sarà visibile a tali ricercatori. Non condivideremo mai questi dati con assicuratori od operatori commerciali.

I ricercatori sanitari approvati studieranno i dati nella banca dati, inclusi i dati di Suo/a figlio/a. Tali ricercatori potranno provenire da ospedali, università, enti assistenziali o aziende sanitarie, come le aziende farmaceutiche. Utilizzeranno i dati per acquisire informazioni sui geni e sulla salute, per scoprire nuove patologie e per creare nuovi trattamenti.

Questi ricercatori non potranno vedere le informazioni personali, come il nome e i recapiti. Tuttavia, non possiamo garantire

che i Suoi dati non verranno mai collegati indirettamente a Lei o a Suo/a figlio/a. Ad esempio, se Suo/a figlio/a dovesse avere una patologia estremamente rara, potrebbe essere possibile dedurre che i dati sono riferiti a lui/lei. Abbiamo sanzioni rigorose per chiunque tenti di identificare il soggetto dei dati o di abusare dei dati stessi.

### **Come vengono approvati i ricercatori sanitari**

Tutti i ricercatori che accedono ai dati lavorano a progetti sanitari. Le proposte di nuove ricerche sono approvate da un comitato indipendente di revisione degli accessi. Questo comitato include esperti clinici, scienziati e pazienti del Servizio Sanitario Nazionale già presenti nella banca dati. Ogni ricercatore firma un codice di buona pratica e partecipa a un'attività di formazione sulla protezione dei dati.

### **Cosa facciamo con i campioni eccedenti**

Se dall'esame rimarrà qualche campione di Suo/a figlio/a, lo custodiremo in una biobanca sicura nel Regno Unito. Ogni campione è identificato con un codice univoco: in questo modo l'identità di Suo/a figlio/a è protetta.

Tali campioni potranno essere utilizzati nuovamente per ricerche sanitarie approvate. In questo caso, la ricerca sarà relativa a geni e salute. Prima di essere portata avanti, dovrà essere approvata da un comitato indipendente di revisione degli accessi.

# Contatto continuativo

La contatteremo di tanto in tanto durante lo studio. Potrà essere tramite e-mail o lettera. Utilizzeremo i recapiti che ci avrà fornito.

## Potremo contattarLa per:

- ComunicarLe novità e aggiornamenti riguardo allo studio
- ChiederLe un riscontro riguardo allo studio
- Chiedere ulteriori campioni o informazioni
- InvitarLa a partecipare a ulteriori ricerche o ad altri studi simili

La risposta a qualsiasi cosa chiediamo è facoltativa. Potrà rifiutare qualsiasi richiesta da parte nostra.

## Nuove scoperte nel DNA di Suo/a figlio/a

Un ricercatore potrebbe individuare qualche elemento relativo alla salute di Suo/a figlio/a durante lo studio. Questo è molto raro ma possibile. Se succede, ci coordineremo con il Servizio Sanitario Nazionale per contattarLa. Lo faremo solo in relazione a patologie gravi e trattabili o se sapremo già che Suo/a figlio/a ha una patologia.

## Come contattarci per chiarimenti

Se ha necessità di chiarimenti riguardo allo studio, contatti il team dello studio presso il Suo ente del Servizio Sanitario Nazionale oppure Genomics England. Può trovare i recapiti nel sito Internet [www.generationstudy.co.uk](http://www.generationstudy.co.uk).

Se avrà motivi di insoddisfazione e vorrà reclamare formalmente, potrà trovare maggiori informazioni sulla procedura di reclamo nei confronti del Servizio Sanitario Nazionale all'indirizzo: [www.nhs.uk/NHSEngland/complaints-andfeedback/Pages/nhscomplaints.aspx](http://www.nhs.uk/NHSEngland/complaints-andfeedback/Pages/nhscomplaints.aspx)

## Revocare l'autorizzazione per tutti i contatti

Potrà chiederci di non contattarLa più riguardo allo studio. Manterremo i dati di Suo/a figlio/a per scopi di ricerca, ma elimineremo i vostri recapiti dai nostri registri. Non riceverà ulteriori aggiornamenti né richieste da parte nostra. Ciò includerà i contatti riguardo alla salute di Suo/a figlio/a.

Per revocare l'autorizzazione, invii un'e-mail a [generationstudy@genomicsengland.co.uk](mailto:generationstudy@genomicsengland.co.uk)

# Recesso dallo studio

Può cambiare idea in qualsiasi momento riguardo alla partecipazione, senza doverci indicare il motivo.



**Come recedere:** contatti il team dello studio o ne parli col medico del Servizio Sanitario Nazionale

## Recedere **prima che** il campione sia stato raccolto

Può cambiare idea riguardo al prelievo del campione. Lo dica alla Sua ostetrica o al team sanitario prima della nascita di Suo/a figlio/a. Potrà decidere in questo senso anche dopo il parto. Prima di prelevare il campione, il medico del Servizio Sanitario Nazionale chiederà il Suo permesso e Lei potrà negarlo. Se recederà prima che il campione sia stato prelevato, non conserveremo alcun dato su di Lei e su Suo/a figlio/a. Suo/a figlio/a non parteciperà allo studio.



**Come recedere:** contattare Genomics England all'indirizzo [generationstudy@genomicsengland.co.uk](mailto:generationstudy@genomicsengland.co.uk)

## Recedere **dopo che** il campione è stato raccolto

Potrà cambiare idea riguardo alla partecipazione allo studio dopo che il campione sarà stato raccolto. Se i dati saranno già stati archiviati nella banca dati nazionale per la ricerca genomica o se saranno già in uso nella ricerca, non potremo annullare questi processi. Ma potremo garantire che non venga effettuata nessuna nuova ricerca e che non vengano raccolte ulteriori informazioni sanitarie. Inoltre, distruggeremo gli eventuali campioni rimasti.

Se recederà prima che abbiamo condiviso il risultato dell'esame di Suo/a figlio/a, La contatteremo comunque per comunicarle il risultato. I dati e il campione di Suo/a figlio/a non verranno conservati né utilizzati per scopo di ricerca.

## Se Suo/a figlio/a vorrà recedere

Quando Suo/a figlio/a sarà cresciuto/a, potrà decidere autonomamente se vorrà ancora far parte dello studio. Potrà contattarci per recedere. Lei potrà aiutarlo/a a tale scopo.

Quando Suo/a figlio/a avrà circa 16 anni, lo/la contatteremo per verificare se desidera ancora far parte dello studio. Utilizzeremo i recapiti che ci avrà fornito. Se non saremo in grado di contattarlo/a, lo/la escluderemo dallo studio.

# Ulteriori informazioni sullo studio

Scansionare per leggere la nostra informativa sulla privacy



## Misure di salvaguardia

Durante lo studio, potremmo venire a conoscenza di un problema di sicurezza riguardante Lei o Suo/a figlio/a. Se succederà, ci coordineremo con il team dello studio per gestire la cosa.

## Come verranno utilizzate le Sue informazioni

Il Regolamento Generale sulla Protezione dei Dati (RGPD) e la Legge del Regno Unito sulla protezione dei dati del 2018 stabiliscono le modalità secondo le quali elaboreremo e utilizzeremo i Suoi dati personali.

Per maggiori informazioni su come utilizzeremo le Sue informazioni può:

- ✓ Visitare [www.hra.nhs.uk/information-about-patients/](http://www.hra.nhs.uk/information-about-patients/)
- ✓ Leggere il nostro volantino disponibile presso gli ospedali che aderiscono all'iniziativa
- ✓ Contattare il Suo team dello studio all'indirizzo [www.generationstudy.co.uk/contact/study-team](http://www.generationstudy.co.uk/contact/study-team)
- ✓ Inviare un'e-mail a [generationstudy@genomicsengland.co.uk](mailto:generationstudy@genomicsengland.co.uk)
- ✓ Contattarci al n. 0808 281 9535
- ✓ Contattare il nostro addetto alle informazioni, utilizzando i dati indicati più sopra

## Accesso ai Suoi dati

Avrà il diritto di richiedere quali dati che la riguardano conserveremo. Tenga presente che i Suoi diritti in quanto persona interessata potranno essere limitati a causa degli scopi della ricerca e che qualsiasi richiesta di esercitare i diritti spettanti alla persona interessata verrà esaminata dal nostro responsabile della protezione dei dati.

## Se subisce un danno correlato allo studio

Benché sia molto improbabile che Lei possa subire un danno fisico in conseguenza della Sua partecipazione allo studio, abbiamo un'assicurazione che copre le lesioni in determinate circostanze. Ci contatti all'indirizzo [generationstudy@genomicsengland.co.uk](mailto:generationstudy@genomicsengland.co.uk) per maggiori dettagli.

