

Italian



Generation
Study



Foglio informativo per la partecipante



Sommario

Introduzione	03
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
Come si svolge lo studio	06
Patologie oggetto di esame	07
Raccolta del campione	09
Ottenimento dei risultati	10
Dati e accesso	13
Contatto continuativo	16
Ritiro dallo studio	17
Protezione, difesa e sicurezza dei dati	18

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, il presente 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 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 essere sottoposto a un esame genetico precoce. L'esame è in grado di rilevare più di 200 malattie genetiche rare. Non è frequente, ma è possibile che individuiamo 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

Nel momento del prelievo del campione, Suo/a figlio/a potrebbe provare una sensazione sgradevole. 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. Il presente 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.

Potrebbe provare un senso di incertezza riguardo ai risultati. La loro attesa potrebbe risultare 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 essere disponibili molte informazioni .

Lei e Suo/a figlio/a potreste essere identificati tramite i dati. In rari casi, un ricercatore potrebbe collegare 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 l'adesione durante la 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 il 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

Conserviamo 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 ai 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

Scansionare per
maggiori informazioni
sulle condizioni



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.

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.

i Da tenere presente

Alcune delle condizioni per cui eseguiamo i test non presentano sintomi immediati. Ecco un esempio da prendere in considerazione.

A Suo/a figlio/a viene diagnosticata una condizione genetica dopo ulteriori test in seguito a un risultato del Generation Study. Incontrerà il team di specialisti in un ospedale. Le verrà spiegato che, sebbene Suo/a figlio/a sembri stare bene in quel momento, probabilmente inizierà a mostrare i sintomi entro due anni. Quando ciò accadrà, inizierà a ricevere cure dal NHS.

Fino ad allora, Suo/a figlio/a dovrà essere sottoposto a controlli ogni sei mesi. Dovrà

monitorare la comparsa di eventuali sintomi e ciò potrebbe rappresentare un fattore di preoccupazione. Riceverà supporto dal team di specialisti e dai consulenti di genetica.

Individuare tale condizione in anticipo può aiutare nella preparazione per iniziare il trattamento il prima possibile. Tuttavia, alcune famiglie preferirebbero non sapere nulla della condizione fino al manifestarsi dei sintomi.



Le consigliamo di prendere attentamente in considerazione questo esempio prima di unirsi allo studio.

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. Ciò è possibile tramite il clampaggio ritardato del 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 partorisce in casa, la Sua ostetrica raccoglierà un campione di sangue oppure fisseremo 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. 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.

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.

Dopo la raccolta del campione di Suo/a figlio/a, non deve fare altro per rimanere nello studio.

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, qualche mese 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 sulla salute di suo/a figlio/a o sulla storia sanitaria della sua famiglia.



Come La contatteremo: via telefono, qualche settimana 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 tal 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 altre 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 da capire come Suo/a figlio/a ha ereditato le mutazioni dei geni.



Diagnosi: se gli esami di approfondimento dimostrano 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 del presente 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. Inclusi il nome e i dati personali di Suo/a figlio/a.

Se si sospetta una patologia, di seguito descriviamo cosa si prevede che accada.

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, il risultato potrebbe avere ripercussioni sugli altri membri della famiglia.

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

i Da tenere presente

Anche se è improbabile, è possibile che all'inizio il bambino ottenga un risultato errato. Ecco un esempio da prendere in considerazione:

A 3 settimane dalla nascita, Lei scopre che si sospetta la presenza di una malattia genetica.

Il pediatra di Suo/a figlio/a pianifica l'esecuzione di alcuni esami extra. Nel frattempo, leggere le informazioni su quella condizione genera preoccupazione.

Poche settimane dopo, arrivano i risultati.

Dopotutto, Suo/a figlio/a non mostra tali condizioni.

Lo specialista spiega che il risultato del Generation Study non era una diagnosi e, in rare occasioni, può essere errato.

Tale situazione può verificarsi anche con altri esami, come quello del sangue neonatale del SSN. Può essere un momento di confusione per le famiglie.



Le consigliamo di prendere attentamente in considerazione questo esempio prima di unirsi allo studio.

Dati e accesso

Durante lo studio, custodiremo in modo sicuro i Suoi dati e quelli di Suo/a figlio/a. Garantirne la sicurezza e la riservatezza è una nostra priorità assoluta. I ricercatori sanitari, sottoposti a un rigoroso processo di approvazione, accederanno ai dati per progetti correlati a geni e 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. I dati non verranno conservati se i ricercatori possono accedervi.



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



I Suoi dati sanitari prenatali: si tratta di dati sulla maternità che includono dettagli sulla gravidanza, il travaglio e il parto, compresi eventuali ricoveri ospedalieri durante la gravidanza.



Aggiornamenti periodici dal fascicolo sanitario di Suo/a figlio/a: ciò potrebbe includere informazioni provenienti dal Servizio Sanitario Nazionale e da altre organizzazioni mediche, come risultati di esami medici o informazioni relative a una determinata patologia.

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/.

Dove sono conservati i dati

Conserviamo i dati genetici e sanitari di Suo/a figlio/a, nonché i Suoi dati prenatali, in un database sicuro chiamato National Genomic Research Library. 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: www.genomicsengland.co.uk/patients-participants/data

Chi può accedere ai dati

Possono accedere ai dati solo Genomics England e i ricercatori sanitari accreditati. Non condividiamo mai i dati con assicuratori od operatori commerciali.

Solo alcune persone selezionate presso Genomics England possono accedere ai Suoi dati e all'identità e ai dettagli di contatto 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.

Esamineremo anche i dati sanitari di Suo/a figlio/a durante tutta la sua infanzia, in modo da comprendere meglio come funziona il test e determinare se sia sensato rendere questo tipo di test più disponibile in futuro.

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, scoprire nuove patologie e 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.

I dati di Suo/a figlio/a, insieme ai dati di migliaia di altre persone, possono essere utilizzati per:

- **Aiutare i ricercatori a distinguere tra cambiamenti genetici dannosi e innocui.**
Ciò è importante per diagnosticare e sviluppare trattamenti accurati per le condizioni genetiche.
- **Aiutare nella ricerca sul cancro.**
Esaminando i dati con e senza determinati cambiamenti, i ricercatori possono trovare nuovi geni correlati al cancro e sviluppare terapie di cui molti pazienti oncologici potranno beneficiare.
- **Aiutare a migliorare l'accuratezza dei test di screening genomico.**
Aiutandoci a identificare meglio e prima le persone a rischio, i trattamenti possono essere avviati anticipatamente, il che porta a risultati migliori per coloro che soffrono di particolari patologie.

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.

È possibile visualizzare il processo di approvazione per tutti i ricercatori sul sito web di Genomics England all'indirizzo www.genomicsengland.co.uk/patients-participants/data

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.

i Da tenere presente

Un tipo di ricercatore approvato che può accedere ai dati proviene dalle aziende farmaceutiche private. Ecco un esempio da prendere in considerazione:

Un'azienda farmaceutica privata sta producendo un nuovo farmaco per bambini affetti da una malattia rara.

Ha sentito che hanno utilizzato i dati del Generation Study durante la loro ricerca. Ha dato il consenso affinché Suo/a figlio/a partecipasse allo studio cinque anni prima, quindi ciò potrebbe includere i dati digitali di Suo/a figlio/a e il relativo campione di sangue conservato.

Non potevano vedere alcun dettaglio che potesse identificare Suo/a figlio/a. Come qualsiasi ricercatore, hanno seguito un rigoroso processo di approvazione.

Questo tipo di ricerca può aiutare a far progredire la medicina, ma alcune persone potrebbero non sentirsi a proprio agio.



Le consigliamo di prendere attentamente in considerazione questo esempio prima di unirvi allo studio.

Contatto continuativo

La contatteremo di tanto in tanto durante l'infanzia di Suo/a figlio/a, solitamente non più di un paio di volte all'anno. Potrà essere tramite e-mail o lettera. Utilizzeremo i recapiti che ci avrà fornito.

Potremo contattar La per:

- ComunicarLe novità e aggiornamenti riguardo allo studio
- ChiederLe un riscontro sullo 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.

Nel caso in cui decida di ritirarsi dallo studio o di annullare l'iscrizione, non La contatteremo più per darle le informazioni.

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/contact.

Se avrà motivi di insoddisfazione e vorrà

presentare formale reclamo, può trovare maggiori informazioni sulla procedura di reclamo nei confronti del Servizio Sanitario Nazionale all'indirizzo: www.england.nhs.uk/contact-us/feedback-and-complaints/complaint/complaining-to-nhse/

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 non verrà più contattata. Non riceverà ulteriori aggiornamenti né richieste da parte nostra.

Come annullare l'iscrizione: Visitare il sito www.generationstudy.co.uk/unsubscribe

Se annullerà l'iscrizione prima che abbiamo condiviso il risultato dell'esame di Suo/a figlio/a, La contatteremo comunque per comunicarLe il risultato. Se il risultato del test è sospetto, Suo/a figlio/a verrà indirizzato al Servizio Sanitario Nazionale per gli esami di conferma ed eventuali cure cliniche.

Ritiro dallo studio

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



Ritirarsi prima che il campione sia stato raccolto

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

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 si ritirerà prima che il campione sia stato prelevato, Suo/a figlio/a non prenderà parte allo studio.



Ritirarsi dopo che il campione è stato raccolto

Per farlo, visitare il sito: www.generationstudy.co.uk/withdraw

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. Se il risultato del test è sospetto, Suo/a figlio/a verrà indirizzato al Servizio Sanitario Nazionale per gli esami di conferma ed eventuali cure cliniche. I dati e il campione di Suo/a figlio/a non verranno conservati né utilizzati per scopi 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. Se non saremo in grado di contattarlo/a, dopo un numero ragionevole di tentativi lo/la escluderemo dallo studio.

Protezione, difesa e sicurezza dei dati

Scansionare per
leggere la nostra
informativa sulla
privacy



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 il sito www.hra.nhs.uk/patientdataandresearch
- ✔ Leggere il nostro volantino, disponibile presso gli ospedali che aderiscono all'iniziativa
- ✔ Contattare il team dello studio
- ✔ Inviare una e-mail a 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.

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.

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 per maggiori dettagli.

Richieste generali

Per ulteriori domande sullo studio, è possibile contattare Genomics England all'indirizzo generationstudy@genomicsengland.co.uk o al numero **0808 281 9535**.



