

SISMME SISN GENCLI
Congresso Nazionale 2006, Pesaro 11 – 13 ottobre 2006
**STRATEGIE DIAGNOSTICHE
ED ASSISTENZIALI, GARANZIA DI QUALITA'.**
Tavola Rotonda
**ASPETTI MEDICO LEGALI DELLO SCREENING
NEONATALE**

**“Informazione, Consenso e Conservazione
del materiale biologico residuo”**

Carlo Corbetta

Laboratorio di Riferimento Regionale per lo Screening
Neonatale

A.O. Istituti Clinici di Perfezionamento
Milano

Art.32
della Costituzione della Repubblica Italiana

- **La Repubblica tutela la salute
come fondamentale diritto
dell'individuo e interesse della
collettività**

La legittimità di curare: alcuni principi (1)

- La legittimità dell'atto medico si fonda sulla *libera determinazione del cittadino*, che può essere *anteposta* al diritto stesso alla salute
- Il cittadino è *titolare di un potere non valicabile*, quello di consentire o di dissentire dalla scelta, dagli indirizzi, dalla volontà del medico.

Guida all'esercizio professionale per i Medici-Chirurghi e gli Odontoiatri – FNOMCeO

La legittimità di curare: alcuni principi (2)

- Il consenso costituisce la fondamentale causa di giustificazione della *legittimità dell'intervento medico* e ad esso è *subordinata* la potestà stessa di curare.
- Il consenso deve essere *libero* e *completo* e deve discendere da *informazioni esaurienti* e *veritiere* su quanto il medico intenda compiere.

Guida all'esercizio professionale per i Medici-Chirurghi e gli Odontoiatri – FNOMCeO

La legittimità di curare: conclusioni (1)

- Eccezioni a parte, il paziente ha il **pieno diritto** di far valere la propria volontà ed il medico non è legittimato ad agire, se non in presenza di una **esplicita accettazione** da parte del soggetto che si affida alla sua opera professionale.
- Il **dettato costituzionale** dà forza, nell'ambito delle attività mediche, al valore imprescindibile del consenso, affermando come nessuno possa essere sottoposto **senza e contro** la sua volontà ad un trattamento medico, **salvo** che diversamente non disponga una norma di legge.

Guida all'esercizio professionale per i Medici-Chirurghi e gli Odontoiatri – FNOMCeO

La legittimità di curare: conclusioni (2)

- La potestà medica di curare sussiste tuttavia, anche in assenza di consenso, allorchè l'**atto medico** sia reso **obbligatorio** da una norma di legge o si renda ineludibile per uno stato di necessità.

Guida all'esercizio professionale per i Medici-Chirurghi e gli Odontoiatri – FNOMCeO

Le leggi nazionali per lo screening neonatale

- **Legge n° 104, 5 Febbraio 1992**
 - ◆ Legge-quadro per l'assistenza, l'integrazione sociale e i diritti delle persone handicappate
- **Legge n° 548, 23 Dicembre 1993**
 - ◆ Disposizioni per la prevenzione e la cura della fibrosi cistica
- **Circ. Min.San.500, 4/DM1-407,15 Aprile 1994**
 - ◆ Prime indicazioni per l'applicazione della legge 548/1993
- **D.P.C.M. 9 Luglio 1999**
 - ◆ Atto di indirizzo e coordinamento in materia di accertamenti utili alla diagnosi precoce delle malformazioni e di obbligatorietà del controllo per l'individuazione ed il tempestivo trattamento dell'ipotiroidismo congenito, della fenilchetonuria e della fibrosi cistica.

Consenso e informazione al paziente

- Il consenso è il **presupposto legittimante** ogni azione medica
- Requisiti:
 - ◆ **Carattere personale**
 - ◆ **Attualità del consenso**
 - ◆ **Consapevole ed informato**
 - ◆ **Manifesto**
 - ◆ **Libero e gratuito**
 - ◆ **Richiesto e specifico**

L'informazione al paziente: caratteristiche

- Informazione: *primo dovere* del medico
- Informazione *onesta* fornita con:
 - ◆ *chiarezza e comprensibilità* del linguaggio;
 - ◆ *essenzialità* dei contenuti:
 - ◆ ha come oggetto tutto ciò che è essenziale per una decisione consapevole per il malato;
 - ◆ *proporzionata* a:
 - ◆ *tipo e gravità* dell'intervento
 - ◆ *grado d'istruzione* del paziente

Norme di Tutela della Privacy

- Parallelamente all'evoluzione del concetto di diritto alla tutela della salute e diritto all'informazione, altri *aspetti fondamentali*, attinenti la *sfera psico-fisica* della persona, sono da sempre considerati meritevoli di *particolare tutela*, in quanto elementi costituenti il patrimonio ineliminabile dell'individuo:
 - ◆ *Diritto alla riservatezza, dignità, identità personale*, ecc.

Tutela della Privacy: norme legislative

- Art. 326 e 622 del Codice Penale
- Legge 7 agosto 1990, n° 241 “Trasparenza degli atti amministrativi”
- **Legge 31 dicembre 1996, n° 675 “Tutela della Privacy”**
 - ◆ recepimento degli obblighi derivanti dall’accordo di Shengen ed altre direttive comunitarie
- **Decreto Legislativo 30 giugno 2003, n° 196 “Codice in materia di protezione dei dati personali”**

Norme di Tutela della Privacy

- In particolare meritevoli di particolare tutela appaiono i cosiddetti dati sensibili
 - ◆ *salute*
 - ◆ *vita sessuale*
 - ◆ *estremi anagrafici identificativi*che possono potenzialmente essere usati in modo distorto, illegittimo e per finalità diverse da quelle per cui sono state raccolti.

Tutela della Privacy: definizioni

- **Dato personale**: qualunque informazione relativa ad una persona fisica, giuridica, ente o associazione, identificati o identificabili, anche indirettamente, mediante riferimento a qualsiasi altra informazione, ivi compreso un numero d'identificazione personale
- **Dati sensibili**: dati personali idonei a rivelare l'origine razziale ed etnica, le convinzioni religiose, filosofiche o di altro genere, le opinioni politiche, l'adesione a partiti, sindacati, associazioni od organizzazioni a carattere religioso, filosofico, politico o sindacale, nonché i ***dati personali idonei a rivelare lo stato di salute e la vita sessuale***

Tutela della Privacy: definizioni

- **Trattamento**: qualunque operazione o complesso di operazioni, effettuati anche senza l'ausilio di strumenti elettronici, concernenti la ***raccolta***, la ***registrazione***, l'***organizzazione***, la ***conservazione***, la ***consultazione***, l'***elaborazione***, la ***modificazione***, la ***selezione***, l'***estrazione***, il ***raffronto***, l'***utilizzo***, l'***interconnessione***, il ***blocco***, la ***comunicazione***, la ***diffusione***, la ***cancellazione*** e la ***distruzione*** di dati, anche se non registrati in una banca dati.
- **Banca di dati**: qualsiasi ***complesso organizzato di dati personali***, ripartito in una o più unità dislocate in uno più siti

Norme di Tutela della Privacy

- L'esigenze d'efficienza / efficacia del sistema sanitario e la vastità dei dati sanitari oggi disponibili e necessari, implicano un uso diffuso di sistemi di *registrazione informatizzata* e di *trasferimento* dei dati, con un rischio elevato di *potenziale conflitto* con le contemporanee esigenze in ambito di *tutela della riservatezza*.

Tutela della Privacy: principi fondamentali

- In estrema sintesi, l'insieme delle norme legislative di *"Tutela della Privacy"* definiscono il quadro normativo di riferimento ed obbligo, da applicarsi anche in ambito

INFORMATIVA AL PAZIENTE

preservando che esso si svolga nel *pieno rispetto* dei diritti e delle libertà fondamentali, nonché della dignità dell'interessato, con particolare riferimento alla *riservatezza*, all'*identità personale* ed al *diritto alla protezione dei dati personali*.

D.Lgs 30.06.2003, n° 196. Titolo V : Trattamento dei dati personali in ambito sanitario

■ **Art.76 Esercenti professioni sanitarie e organismi sanitari pubblici**

- ◆ 1. Gli esercenti le professioni sanitarie e gli organismi sanitari pubblici, anche nell'ambito di **un'attività di rilevante interesse pubblico** ai sensi dell'art.85, trattano i dati personali idonei a rivelare lo stato di salute: con il consenso dell'interessato e anche senza l'autorizzazione del Garante, se il trattamento riguarda dati e operazioni indispensabili per perseguire una finalità di tutela della salute o dell'incolumità fisica dell'interessato; anche senza il consenso dell'interessato e previa autorizzazione del Garante, se la finalità di cui alla lettera a) riguarda un terzo o la collettività

D.Lgs 30.06.2003, n° 196. Titolo V, Capo V: Dati genetici.

■ **Art.90 Trattamento dei dati genetici e donatori midollo osseo**

- ◆ 1. Il trattamento dei dati genetici da chiunque effettuato è **consentito** nei soli casi previsti da apposita autorizzazione rilasciata dal Garante, sentito il Ministero della Salute, che acquisisce a tal fine il parere del Consiglio superiore di Sanità.
- ◆ 2. L'autorizzazione di cui al comma 1 individua anche gli **ulteriori elementi** da includere nell'**informativa** ai sensi dell'art.13 ("Informativa"), con particolare riguardo alla **specificazione** delle finalità perseguite e dei risultati conseguibili anche in relazione a **notizie inattese** che possono essere conosciute per effetto del trattamento dei dati e al **diritto di opporsi** al medesimo trattamento per motivi legittimi.

Screening neonatale e test genetici

- I test genetici clinici rientrano nelle moderne potenzialità diagnostiche offerte al medico ed al paziente, fermo restando il *dovere d'acquisire* un consenso vero ed informato per l'esecuzione.
- L'esecuzione di test genetici nei *soggetti minorenni* è consentito *solo* se implica un beneficio medico, certo e tempestivo, per il minore.

CNB: Orientamenti bioetici per i test genetici, 1999

Screening neonatale della FC e test genetici

- In Italia, in più regioni, l'azione di *testing genetico* prevista dal protocollo di screening neonatale è affrontato attraverso procedure che consentono il *dissenso informato* dall'uso di test genetici.
- Può tale dissenso informato, oggi applicato in alcune regioni, essere considerato uno strumento operativo in accordo con le norme legislative?

D.Lgs 30.06.2003, n° 196. Titolo VII, Capo III: Trattamento per scopi statistici o scientifici.

■ **Art.110 Ricerca medica, biomedica ed epidemiologica**

- ◆ 1. Il consenso dell'interessato per il trattamento di dati idonei a rivelare lo stato di salute, finalizzato a scopi di **ricerca biomedica** in campo medico, biomedico o epidemiologico, non è necessario quando la ricerca è prevista da un'espressa disposizione di legge che prevede specificamente il trattamento ovvero rientra in un programma di ricerca biomedica o sanitaria previsto dall'art. 12 bis del D.Lgs. 30.12.1992, n° 502, e successive modificazioni, e per il quale sono decorsi quarantacinque giorni dalla comunicazione al Garante ai sensi dell'art.39. Il consenso non è inoltre necessario quando a causa di particolari ragioni non è possibile informare gli interessati ed il programma di ricerca è oggetto di **motivato parere favorevole** del competente **Comitato etico** a livello territoriale ed è autorizzato dal garante anche ai sensi dell'art.40 ("Autorizzazioni generali").

Screening neonatale e banche materiali

- La conservazione protratta di materiali residui dello screening neonatale (Guthrie card) avviene solitamente per finalità di :
 - ◆ **conferma diagnostica**
 - ◆ **ricerca medica**
 - ◆ **studi epidemiologici**
 - ◆ **medicina legale**

Garante per la protezione dei dati personali

Dipartimento libertà pubbliche e sanità – 2 Aprile 2003

“Secondo alcune notizie di stampa, sarebbe stato recentemente varato un progetto volto a creare una **banca dati**, denominata “**banca materiali**”, nella quale si intenderebbe conservare, per un **periodo di dieci anni**, i **campioni sanguigni dei neonati**, al fine di consentire studi genetici e biomedici sulle patologie rare di carattere ereditario.

Qualora le richiamate notizie stampa corrispondano al vero, si prega di voler specificare:

- Le finalità che s'intendono perseguire;
- L'eventuale adempimento della notificazione al Garante, ai sensi dell'art.7 della L.675/1996;
- Le modalità di trattamento dei dati, con particolare riferimento alle modalità di conservazione ed agli eventuali accorgimenti adottati per non rendere identificabili gli interessati;
- La conformità di tale iniziative alle prescrizioni contenute nella citata autorizzazione

Corre l'obbligo di rappresentare che in caso di inottemperanza si renderà applicabile la **sanzione** prevista dall'art.39, comma 1, L.675/1996.”

Il Segretario Generale



Presidenza del Consiglio dei Ministri

Comitato Nazionale per la Biosicurezza e le Biotecnologie

LINEE GUIDA
PER L'ISTITUZIONE E L'ACCREDITAMENTO DELLE BIOBANCHE

Rapporto del Gruppo di lavoro
19 Aprile 2006

Alla luce di quanto sopra riportato le Biobanche sono definite come “*unità di servizio, senza scopo di lucro diretto, finalizzate alla raccolta e alla conservazione di materiale biologico umano utilizzato per diagnosi, per studi sulla biodiversità e per ricerca*”.

In Italia, attualmente, vi sono moltissimi ricercatori che a titolo individuale, spesso collezionano materiale biologico all'interno di enti pubblici di ricerca, ospedali, ASL, etc; in genere si tratta di gruppi molto piccoli e con un basso livello di organizzazione. Le strutture dedicate a questo scopo sono infatti carenti di personale specializzato e di fondi sufficienti per adeguare gli impianti alle normative vigenti in modo da garantire la qualità, lo stoccaggio dei campioni in sicurezza, la loro distribuzione e la gestione informatizzata dei dati secondo quanto previsto dalle leggi per la tutela della riservatezza. L'utilizzo dei campioni conservati inoltre risulta limitato al gruppo di ricerca che ne ha curato la costituzione.



LINEE GUIDA
PER L'ISTITUZIONE E L'ACCREDITAMENTO DELLE BIOBANCHE

Presidenza del Consiglio dei Ministri

Comitato Nazionale per la Biosicurezza e le Biotecnologie

Rapporto del Gruppo di lavoro
19 Aprile 2006

La peculiarità delle biobanche genetiche richiede che i campioni conservati siano collegabili ai dati anagrafici, genealogici e clinici relativi ai soggetti da cui deriva il materiale depositato. Poiché da questo insieme di dati collegati potrebbe emergere un vero e proprio profilo genetico della singola persona, è indispensabile che vengano rispettate le normative sulla sicurezza e sulla tutela dei dati personali.

GRUPPO DI LAVORO SUL CENSIMENTO GENETICO DELLE
POPOLAZIONI ISTITUITO PRESSO IL COMITATO NAZIONALE DI
BIOSICUREZZA E BIOTECNOLOGIE

5. BIOBANCHE UMANE E BANCHE DI INFORMAZIONI GENETICHE

Sulla loro opportunità convergono non solo i pareri di medici e genetisti; ma la loro creazione viene auspicata anche da altri settori della vita civile e istituzionale, compreso quello che opera nel campo della prevenzione del crimine.

Già esistono, tuttavia, numerose raccolte di dati genetici e di campioni biologici: ad esempio, i materiali prelevati dai cordoni ombelicali (o da sangue prelevato al neonato su carta di Guthrie) per espletare gli screening prenatali previsti dalla legge. Tuttavia le modalità e i tempi di conservazione non sono stati ancora regolamentati.

Il recupero e la classificazione di questo materiale sensibile depositato deve rappresentare una necessità avvertita come essenziale; sia che essa rappresenti l'inizio di un processo destinato alla creazione delle biobanche, sia che, a biobanche istituite, essa rappresenti il recupero e la sistemazione organica del primo materiale genetico raccolto e classificato nel nostro Paese.

Screening neonatale e banche materiali

- La conservazione protratta di materiali residui dello screening neonatale (Guthrie card) per finalità di :
 - ◆ *diagnosi*
 - ◆ *ricerca medica*
 - ◆ *studi epidemiologici*
 - ◆ *medicina legale*

costituisce una bio - banca?

Screening neonatale e banche materiali

- La conservazione protratta di materiali residui dello screening neonatale (Guthrie card) per finalità di :
 - ◆ *diagnosi*
 - ◆ *ricerca medica*
 - ◆ *studi epidemiologici*
 - ◆ *medicina legale*

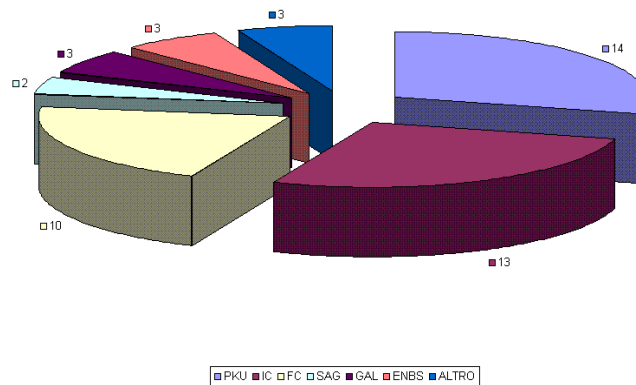
richiede un esplicito consenso informato, con possibilità, aggiuntiva di richiedere, da parte dell'avente diritto ed in un tempo qualsiasi successivo, la distruzione o la restituzione dei materiali conservati ?

Questionario Informativo nei Centri Italiani di Screening Neonatale

- Centri aderenti: **15**
- Caratteristiche bacino d'utenza:
 - ◆ Interregionale: **3**
 - ◆ Regionale: **9**
 - ◆ Provinciale: **3**
- N° Neonati (anno 2005): **432.419**

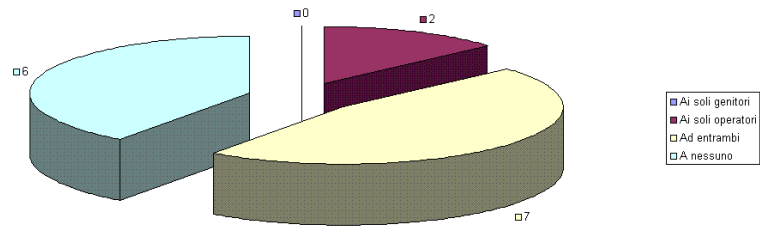
Quesito: Programmi attivi

Anno 2005: programmi attivi nei 15 Centri



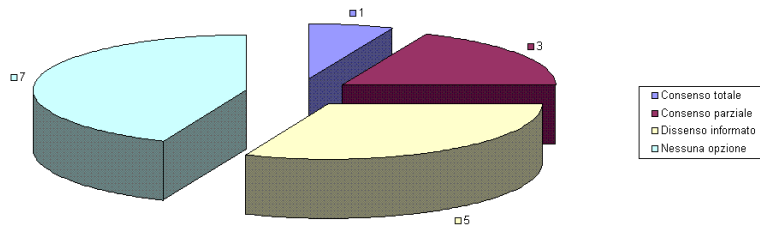
Quesito: Livelli d'informazione

Anno 2005: materiali informativi forniti dai 15 Centri



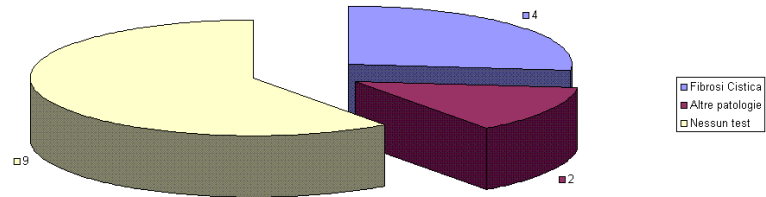
Quesito: il consenso informato

Anno 2005: pratiche di consenso/dissenso applicate nei 15 Centri



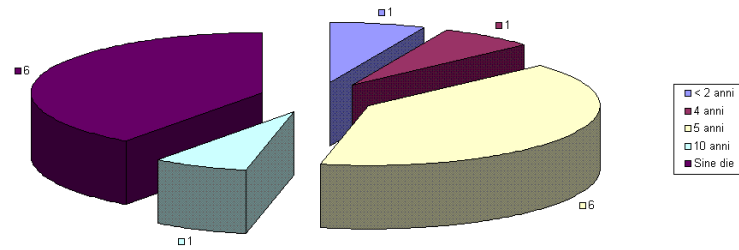
Quesito: uso di test genetici

Anno 2005: uso di test genetici di screening nei 15 Centri



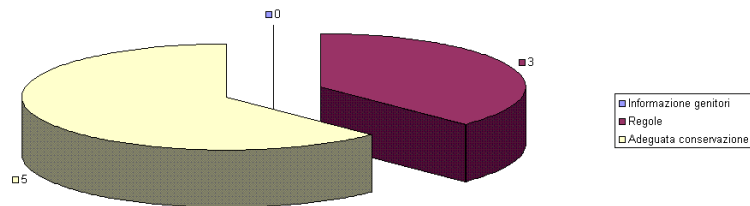
Quesito: archiviazione materiali residui (1)

Anno 2005: durata archiviazione cartoncini nei 13 Centri



Quesito: archiviazione materiali residui (2)

Anno 2005: caratteristiche dell'archiviazione cartoncini nei 15 Centri



Consenso e Privacy nello screening neonatale

■ **Consenso informato:**

- ◆ **Informazione** chiara, comprensibile, essenziale
- ◆ **Consenso informato** per screening neonatali non contemplati in leggi d'obbligo o atti d'indirizzo
- ◆ **Consenso informato** (mirato) per utilizzazione test genetici
- ◆ **Consenso informato** per conservazione protratta di Guthrie card.

■ **Tutela della privacy:**

- ◆ **Informativa** relativa al trattamento dei dati concernenti lo screening neonatale, articolata – in modo mirato - per gradi di progressione (test basali, test positivi, conferme diagnostiche)
- ◆ **Autorizzazione del Garante** per **banche dati** e **banche materiali**, realizzate nel rispetto delle normative.
- ◆ **Regolamentazione** regionale delle attività, con parere del **Comitato etico regionale**

SISMME SISN GENCLI
Congresso Nazionale 2006, Pesaro 11 – 13 ottobre 2006
**STRATEGIE DIAGNOSTICHE
ED ASSISTENZIALI, GARANZIA DI QUALITA'.**

Tavola Rotonda

ASPETTI MEDICO LEGALI DELLO SCREENING NEONATALE

Ringraziamenti:

Prof. Luciano Tatò, Verona;

Sig. Ubaldo Caruso, Genova;

Prof. Alessandra Cassio, Bologna;

Dr. Renzo Ciatti, Fano;

Dr.ssa M.A. Musarò, Siena; Dr.ssa Elisabetta Pasquini; Dr.ssa Teresa Repetto, Firenze;

Prof. Italo Antonozzi, Roma; Dr. Alessandra Lelli, Roma

Dr.ssa Simona Simonetti, Bari;

Dr. Giuseppe Pugliese, Potenza; Dr.ssa Rita Alfonsa Cordova, Potenza

Prof. Giuseppe Parlato, Catanzaro

Dr.ssa Letizia Palillo, Palermo; Dr.ssa Maria Pia Ciccio, Messina

Dr. Franco Lilliu, Cagliari

Bibliografia

- IRFEA “Il Tribunale del Medico. La responsabilità penale e civile nell’esercizio della professione sanitaria” 2005, Valter Casini Editore, pp.248.
- Gianluigi Ciacci “Privacy e Sanità. Gli adempimenti previsti nel DL196/2003 per medici, farmacisti e organismi sanitari” 2005, Il Pensiero Scientifico Editore, pp.240.
- AAP NBS Task Force “Serving the Family from Birth to the Medical Home. Newborn Screening: A Blueprint for the Future. A Call for a National Agenda on State Newborn Screening Programs” Pediatrics, 2000, 106, 389-427.
- S. Oliver, R. Stewart, K. Hargreaves, C. Dezateux “The storage and use of newborn babies’ blood spot card: a public consultation” 2005, London: Social Science Research Unit, Institute of Education, University of London, pp.23.
- Food and Drug Administration “Guidance on Informed consent for In Vitro Diagnostic Device Studies Using Leftover Human Specimens that are Not Individually Identifiable” 2005, pp.10; <http://www.fda.gov/cdhr/oivd/guidance/1588.pdf>