

Información y consentimiento de los padres/los titulares del derecho de custodia de los menores para el uso de bioespecímenes y datos relacionados en el biobanco para el estudio

„EURECA – European Registry of Familial CAKUT Cases“

Estimados padres o titulares del derecho de custodia,

El examen de bioespecímenes humanos y el análisis de los datos obtenidos o por obtener a partir de ellos se han convertido en una herramienta importante de la investigación médica. Para entender las enfermedades, es importante conocer mejor los procesos biológicos subyacentes. Por ejemplo, ahora sabemos que el material genético (los genes) desempeña un papel importante en el desarrollo y el tratamiento de las enfermedades. Por este motivo, preguntamos a nuestros pacientes, también a su hijo y a usted, si están dispuestos a facilitarnos determinados materiales y datos corporales para la investigación. Los materiales corporales, como la sangre, la orina o los tejidos, se recogen en un biobanco y se asocian a los datos médicos correspondientes. Este biobanco está gestionado por el Prof. Dr. J. Höfele, del Instituto de Genética Humana del Hospital Universitario de la LMU de Múnich, Alemania.

Por favor, considere con calma si está de acuerdo con el uso de bioespecímenes y datos relacionados de su hijo. Si es necesario, no dude en comentar sus consideraciones con su hijo.

La información y educación adecuadas a la edad de su hijo sólo se llevarán a cabo si ustedes, como padres o titulares del derecho de custodia, han sido informados y están considerando básicamente dejar que su hijo participe. En este caso, también se preguntará a su hijo sobre su voluntad, si tiene edad suficiente para ello. No habrá participación en contra de la voluntad del niño.

Su consentimiento para el uso de bioespecímenes y datos relacionados es voluntario. En la medida en que usted o su hijo no deseen participar o deseen retirar su consentimiento posteriormente, su hijo o usted no sufrirán ninguna desventaja por ello.

A continuación le informamos sobre los objetivos del biobanco, los procedimientos y las medidas de protección de los datos personales de su hijo, para que pueda formarse su propia opinión y tomar una decisión sobre esta base.

1. ¿Cuáles son los objetivos del biobanco?

El biobanco sirve para promover la investigación médica. Con este fin, los bioespecímenes recogidos y los datos asociados se almacenarán a largo plazo y se pondrán a disposición de la investigación para mejorar la prevención, detección y tratamiento de enfermedades. El objetivo de esta investigación no es sólo diagnosticar a su hijo o a otras personas individuales o demostrar predisposiciones causantes de enfermedades. Se trata más bien de determinar correlaciones biomédicas en el estudio comparativo de grupos más amplios de personas.

Se adjunta un breve resumen de la orientación del biobanco en cuestión:

Las malformaciones congénitas de los riñones y las vías urinarias (CAKUT) son una de las causas más frecuentes de insuficiencia renal crónica y enfermedad renal terminal en niños en Europa, lo que

conlleva una importante mortalidad prenatal y perinatal en los casos bilaterales graves. En muchos casos, está indicado un tratamiento renal sustitutivo que incluye diálisis y trasplante renal, y la carga socioeconómica es elevada.

Muchos pacientes con CAKUT muestran agrupación familiar, lo que sugiere una influencia significativa de los acontecimientos genéticos en la patogénesis de la CAKUT. Se han identificado variantes causantes de la enfermedad (probablemente patogénicas y patogénicas) en varios genes del desarrollo renal que son causantes en un subconjunto de niños con CAKUT. Sin embargo, la tasa de detección de la mayoría de los genes es baja. Las nuevas estrategias que implican la secuenciación del exoma y del genoma mejorarán las pruebas y, por tanto, las tasas de detección en estos niños.

El registro EURECA fue iniciado por el grupo de trabajo CAKUT/UTI/disfunción vesical de la Sociedad Europea de Nefrología Pediátrica (ESPN). El registro está dirigido por la Prof. Dr. J. Höfele, del Instituto de Genética Humana del Hospital Universitario de la LMU de Múnich, Alemania y la Prof. Dra. Stefanie Weber, Centro de Pediatría y Medicina del Adolescente, Clínica de Pediatría y Medicina del Adolescente II, Baldingerstr., 35033 Marburgo, Alemania. En el registro se recogen sistemáticamente datos clínicos y genéticos moleculares de pacientes con CAKUT familiar en toda Europa. Se registran los datos clínicos (por ejemplo, diagnóstico, evolución de la enfermedad, valores de laboratorio, resultados de las pruebas genéticas) y los antecedentes familiares. Las muestras biológicas se analizan y almacenan en el Instituto de Genética Humana del Hospital Universitario de la LMU de Múnich, Alemania. El objetivo del registro es descubrir causas genéticas moleculares aún desconocidas del CAKUT y optimizar así el tratamiento de estos pacientes en el futuro.

2. ¿De qué tipo de bioespecímenes y datos se trata?

Los bioespecímenes son tejidos y fluidos corporales tomados durante su actual estancia en el hospital/visita médica con fines de examen o tratamiento, pero que ya no son necesarios para este fin y que, por tanto, de otro modo serían destruidos. Además, puede obtenerse una muestra de sangre de 2-5 ml, una muestra de orina de 20 ml o incluso una muestra de tejido de 2 mm. Los datos recogidos incluyen información seleccionada sobre su hijo, en particular datos médicos y genéticos.

3. ¿Cómo se utilizarán las biomuestras y los datos?

Las bioespecies y los datos proporcionados por su hijo se utilizarán exclusivamente para la investigación de enfermedades hereditarias de los riñones y las vías urinarias. Sin embargo, por el momento no se pueden concretar las cuestiones exactas. Es posible que también se realicen exámenes genéticos de las bioespecies de su hijo, que posiblemente incluyan un examen de todo el material genético (genoma).

Por razones logísticas, el Biobanco no puede imponer restricciones individuales (por ejemplo, exclusión de determinadas investigaciones, exclusión de la transmisión de los materiales a terceros). Si usted o su hijo no están totalmente de acuerdo con el tipo y la duración de uso descritos, no deben dar su consentimiento. Los bioespecímenes y los datos deben conservarse indefinidamente y ponerse a disposición de la investigación médica.

4. ¿Cuáles son los riesgos asociados a la donación de su hijo?

a. Riesgos para la salud

De todos modos, está previsto tomar una muestra de sangre a su hijo por razones diagnósticas o terapéuticas. Nos gustaría extraer de 2 a 5 ml adicionales de sangre (lo que corresponde aproximadamente a una cucharada sopera). Esta extracción no conlleva ningún riesgo adicional para la salud de su hijo.

b. Otros riesgos

Existen riesgos de confidencialidad (por ejemplo, la posibilidad de identificarle) siempre que se recojan,

almacenen y transmitan datos de bioespecímenes de su hijo en el marco de proyectos de investigación, especialmente en lo que respecta a la información sobre la composición genética de su hijo. Estos riesgos no pueden descartarse por completo y aumentan cuantos más datos puedan vincularse, especialmente si usted mismo o su hijo (por ejemplo, para investigaciones genealógicas) publican datos genéticos en Internet. En el punto 7 "¿Quién tiene acceso a los bioespecímenes y datos de su hijo?" explicamos con más detalle cómo se protege la intimidad de su hijo.

5. ¿Cuál es el beneficio para su hijo personalmente?

Personalmente, la donación de sus muestras y datos no supone ninguna ventaja o beneficio inmediato para la salud de su hijo. La evaluación de estas muestras y datos se realiza únicamente con fines de investigación y no para extraer conclusiones sobre la salud de su hijo. No obstante, es posible que en casos concretos un investigador llegue a la conclusión de que el resultado de una evaluación podría tener una importancia considerable para la salud de su hijo. Este es el caso, en particular, si da lugar a una sospecha urgente de una enfermedad grave, posiblemente no reconocida previamente, que podría tratarse o cuyo brote podría prevenirse. En tal caso, podrá enviársele información al respecto (véase el punto 9). Marque en el formulario de consentimiento si desea recibir información en tal caso (véase también el punto 9). Usted o su hijo pueden cambiar la decisión a favor o en contra de una opción de respuesta en cualquier momento notificándonoslo. No obstante, tenga en cuenta que es posible que tenga que revelar la información sanitaria obtenida a través de dicha retroalimentación a otros organismos (por ejemplo, antes de suscribir una póliza de seguro médico o de vida) y puede sufrir desventajas como consecuencia de ello.

Dado que también son posibles/previstos exámenes de la dotación genética de su hijo, el texto anterior también puede referirse a la predisposición genética a determinadas enfermedades. La información sobre la composición genética también puede repercutir en los miembros de la familia de su hijo y en su posterior planificación familiar.

6. ¿Cuál es el beneficio para el público en general?

Los proyectos de investigación médico-científica tienen como objetivo mejorar nuestra comprensión del desarrollo y diagnóstico de las enfermedades y, sobre esta base, desarrollar mejores medidas de tratamiento y prevención.

7. ¿Quién tiene acceso a los bioespecímenes y datos de su hijo y cómo se protegen?

a. Codificación de bioespecímenes y datos

Todos los datos que identifican directamente a la persona de su hijo (nombre, fecha de nacimiento, dirección, etc.) se sustituyen por un código (seudonimizado) inmediatamente después de obtener las biomuestras. Las muestras biológicas y los datos sólo se ponen a disposición de la investigación de esta forma.

Los datos que identifican directamente a su hijo permanecen en el centro donde se obtuvieron las muestras y los datos y se almacenan allí por separado de los bioespecímenes y los datos médicos. Por lo tanto, las muestras y los datos no pueden asignarse a la persona de su hijo sin la participación de este centro. Dicha asignación sólo se realiza para añadir datos adicionales de la historia clínica de su hijo o para ponerse de nuevo en contacto con usted y con su hijo si usted ha dado su consentimiento para que nos pongamos en contacto con usted (véase el punto 9 más abajo). Los datos que identifiquen a su hijo no se compartirán con investigadores u otros terceros no autorizados, como compañías de seguros o empleadores.

b. La divulgación de bioespecímenes y datos

Los bioespecímenes codificados y los datos médicos son conservados por el Prof. Dr. J. Höfele, del Instituto de Genética Humana del Hospital Universitario de la LMU de Múnich, Alemania, pero también pueden ser transmitidos a otros organismos como universidades, institutos de investigación y empresas

de investigación dentro de la UE para fines de investigación médica más específicos de acuerdo con normas predefinidas. En este contexto, los datos también podrán vincularse a datos médicos de otras bases de datos, siempre que se cumplan los requisitos legales para ello. Los bioespecímenes y datos entregados a los investigadores sólo podrán utilizarse para el fin de investigación predeterminado y no podrán ser compartidos por el receptor para otros fines. El material no utilizado se devuelve al biobanco o se destruye.

c. La transferencia a países no pertenecientes a la Unión Europea

Las muestras y los datos también pueden transferirse a destinatarios de países no pertenecientes a la UE si se cumple una de las siguientes condiciones:

- La Comisión Europea ha considerado que el país tiene un nivel adecuado de protección de datos conforme a la ley, o, si no se ha hecho
- El Instituto de Genética Humana acuerda con sus socios de investigación cláusulas contractuales de protección de datos que han sido adoptadas o aprobadas por la Comisión Europea o la autoridad de control competente. Puede obtener una copia de estas cláusulas de protección de datos en el Instituto de Genética Humana.

Además, también puede ocurrir que las muestras y los datos se transmitan a socios de investigación de terceros países para los que no se cumpla ninguna de estas condiciones. Estos países pueden tener un nivel de protección de datos inferior al de la UE. Prof. Dr. J. Höfele, del Instituto de Genética Humana del Hospital Universitario de la LMU de Múnich, Alemania asegura que, incluso en estos casos, los socios de la investigación estarán obligados contractualmente, en la medida de lo legalmente posible, a cumplir el nivel de protección de datos de la UE. No obstante, existe el riesgo de que organismos estatales o privados puedan acceder a los datos de su hijo aunque ello no esté permitido por la legislación europea sobre protección de datos. Además, es posible que usted o su hijo tengan menos derechos y que no exista una autoridad de control independiente que les ayude a ejercerlos. En este caso, las muestras y los datos de su hijo sólo podrán transmitirse si usted lo autoriza expresamente. Para ello, puede marcar la casilla correspondiente en el formulario de consentimiento.

d. Evaluación por un comité de ética

El requisito previo para el uso de bioespecímenes y datos para un proyecto específico de investigación médica es, en principio, que el proyecto de investigación haya sido aprobado por un comité de ética independiente.

e. Publicaciones

Las publicaciones científicas de los resultados son exclusivamente anónimas, es decir, en una forma que no permite sacar conclusiones sobre su hijo. Esto también se aplica en particular a la información genética. Sin embargo, es posible incluir información genética en bases de datos científicas especialmente protegidas que no son accesibles al público en general.

8. ¿Obtienen usted, su hijo o el biobanco algún beneficio económico por el uso de las bioespecímenes y los datos de su hijo?

Con la transferencia de sus bioespecímenes al registro EURECA (análisis y almacenamiento de bioespecímenes en el Instituto de Genética Humana del Hospital Universitario de la LMU de Múnich, Alemania), éstos pasan a ser propiedad del Prof. Dr. J. Höfele, del Instituto de Genética Humana del Hospital Universitario de la LMU de Múnich, Alemania. Además, usted autoriza al Prof. Dr. J. Höfele, del Instituto de Genética Humana del Hospital Universitario de la LMU de Múnich, Alemania a utilizar los datos de su hijo. Ni usted ni su hijo recibirán pago alguno por el suministro de bioespecímenes y datos. En caso de que se obtenga algún beneficio comercial de la investigación, ni usted ni su hijo participarán en ella. El biobanco utilizará los bioespecímenes y datos de su hijo exclusivamente con

finés científicos. Las muestras y los datos no se venderán. No obstante, el biobanco podrá cobrar a los usuarios una cantidad razonable en concepto de gastos por proporcionar los bioespecímenes y los datos.

9. ¿Se volverá a contactar con usted y con su hijo?

Para recopilar más datos de seguimiento, puede ser útil volver a ponerse en contacto con usted y con su hijo en un momento posterior, especialmente en la infancia y la adolescencia, para solicitar información adicional y/o bio-muestras de su hijo. Además, el nuevo contacto puede servir, por ejemplo, para obtener su consentimiento y el de su hijo para la vinculación con datos médicos de otras bases de datos.

Su médico de cabecera será contactado por escrito y/o por teléfono por la Prof. Dr. J. Höfele, del Instituto de Genética Humana del Hospital Universitario de la LMU de Múnich, Alemania, Alemania o por la Prof. Dra. Stefanie Weber del Centro de Pediatría y Medicina de la Adolescencia, Clínica de Pediatría y Medicina de la Adolescencia II de Marburgo, Alemania.

Por favor, marque en el formulario de consentimiento si usted y su hijo desean que se vuelva a contactar con ellos en estos casos o no.

Si, en un caso individual, un investigador llega a la conclusión de que el resultado de una evaluación podría tener una importancia considerable para la salud de su hijo (véase el punto 5 anterior), se le proporcionará información a usted/su hijo/su médico tratante/médico del estudio/su médico de cabecera tan pronto como haya alcanzado la mayoría de edad.

Si su hijo aún no ha cumplido los 16 años, le escribiremos en torno a la fecha de su 16 cumpleaños a la dirección de contacto que conozcamos para informarle sobre el biobanco y sobre la donación de sus muestras y datos que ha tenido lugar. A partir de ese momento, su hijo podrá revocar en cualquier momento su consentimiento. Mientras no se produzca la revocación, los bioespecímenes y los datos podrán seguir utilizándose.

10. ¿Qué incluye su derecho de desistimiento?

Usted puede retirar su consentimiento para el uso de bioespecímenes y datos de su hijo en cualquier momento sin dar razones y sin consecuencias adversas para su hijo o para usted. Del mismo modo, su hijo también puede retirar su consentimiento en cualquier momento. Sin embargo, esto no afecta a la legalidad del uso de las muestras y los datos que haya tenido lugar hasta la retirada.

En caso de revocación, se destruirán los bioespecímenes y se borrarán los datos. No obstante, los datos sólo podrán suprimirse si ello es posible con un esfuerzo técnico razonable. Además, los datos de análisis ya realizados ya no podrán eliminarse.

En lugar de la destrucción o eliminación, usted y su hijo pueden acordar que los bioespecímenes y los datos se utilicen de forma anónima con fines científicos. Anonimizar significa eliminar el código de identificación que puede utilizarse para determinar de qué persona procede la muestra (véase el punto 7a/b anterior). Sin embargo, esta anonimización de los bioespecímenes de su hijo nunca puede excluir por completo una posterior asignación del material genético a su hijo a través de otras fuentes. Además, una vez realizada la anonimización, ya no es posible una destrucción selectiva basada en su decisión.

Para una revocación, diríjase a Prof. Dr. J. Höfele, del Instituto de Genética Humana del Hospital Universitario de la LMU de Múnich, Goethestr. 29, 80336 Múnich, Alemania.

11. ¿Qué otros derechos de protección de datos tienen usted y su hijo?

La base jurídica para el tratamiento de datos es su consentimiento de conformidad con el artículo 6, apartado 1, letra a), y el artículo 9, apartado 2, letra a), del Reglamento general de protección de datos. El responsable del tratamiento de datos en el sentido del Reglamento General de Protección de Datos es el Prof. Dr. J. Höfele, del Instituto de Genética Humana del Hospital Universitario de la LMU de Múnich, Goethestr. 29, 80336 Múnich, Alemania.

Usted y su hijo pueden solicitar al Prof. Dr. J. Höfele, del Instituto de Genética Humana del Hospital Universitario de la LMU de Múnich, Goethestr. 29, 80336 Múnich, Alemania, en el marco de los requisitos legales, información sobre los datos almacenados acerca de usted. Asimismo, usted y su hijo pueden solicitar la corrección de datos incorrectos, la transferencia de los datos que usted ha facilitado, así como la supresión de los datos o la limitación de su tratamiento. Para ejercer estos derechos, usted y su hijo pueden dirigirse a Prof. Dr. J. Höfele, del Instituto de Genética Humana del Hospital Universitario de la LMU de Múnich, Goethestr. 29, 80336 Múnich, Alemania.

Si tiene alguna duda sobre el tratamiento de datos y el cumplimiento de las normas de protección de datos, usted y su hijo también pueden ponerse en contacto con el responsable de protección de datos: Instituto de Genética Humana del Hospital Universitario de la LMU de Múnich, Pettenkoferstr. 8, 80336 Múnich, Alemania, correo electrónico: datenschutz@med.uni-muenchen.de. Usted y su hijo también tienen derecho a recurrir ante cualquier autoridad supervisora de la protección de datos. Puede encontrar una lista de las autoridades supervisoras en Alemania en https://www.bfdi.bund.de/DE/Infothek/Anschriften_Links/anschriften_links-node.html.

12. ¿Dónde pueden usted y su hijo obtener más información?

Si algo no está claro para usted o su hijo, por favor pregunte al médico que le atiende antes de dar su consentimiento. Usted o su hijo también pueden ponerse en contacto con la Prof. Dra. Julia Höfele, del Instituto de Genética Humana del Hospital Universitario de la LMU de Múnich, Goethestr. 29, 80336 Múnich, o con la Prof. Dra. Stefanie Weber, Centro de Pediatría y Medicina del Adolescente, Clínica de Pediatría y Medicina del Adolescente II, Baldingerstr., 35033 Marburgo, Alemania, para cualquier consulta posterior.

„EURECA – European Registry of Familial CAKUT Cases“

Por favor, lea atentamente el siguiente formulario de consentimiento, marque donde corresponda y, a continuación, firme el formulario de consentimiento al final de esta página si está de acuerdo.

Declaración de consentimiento (padres/titulares del derecho de custodia)

Paciente (nombre, apellidos): _____

Fecha de nacimiento: _____

He leído el folleto informativo y he tenido la oportunidad de formular preguntas. Sé que la participación de mi hijo es voluntaria y que tanto yo como mi hijo podemos retirar nuestro consentimiento en cualquier momento sin necesidad de dar razones y sin que ello suponga ninguna desventaja para mí o para mi hijo.

Doy mi consentimiento para que las bioespecímenes y los datos de mi hijo se entreguen al Registro EURECA y al Prof. Dr. J. Höfele, del Instituto de Genética Humana del Hospital Universitario de la LMU de Múnich, Alemania, tal como se describe en el documento informativo, y se utilicen para los fines de investigación médica indicados en dicho documento. En particular, acepto que, tal como se describe en el documento informativo,

- el registro EURECA, representado por la Prof. Dr. J. Höfele, del Instituto de Genética Humana del Hospital Universitario de la LMU de Múnich, Goethestr. 29, 80336 Múnich, Alemania, y la Prof. Dra. Stefanie Weber, Centro de Pediatría y Medicina de la Adolescencia, Clínica de Pediatría y Medicina de la Adolescencia II, Baldingerstr., 35033 Marburgo, Alemania, recoge datos personales de mi hijo, en particular información sobre su salud, y, en caso necesario, toma otros datos personales de los historiales médicos, y almacena los datos seudonimizados (es decir, codificados);
- el Prof. Dr. J. Höfele, del Instituto de Genética Humana del Hospital Universitario de la LMU de Múnich, Alemania almacena los bioespecímenes de forma seudónima. Transfiero la propiedad de los bioespecímenes en nombre de mi hijo al Prof. Dr. J. Höfele, del Instituto de Genética Humana del Hospital Universitario de la LMU de Múnich, Alemania;
- los bioespecímenes con los datos mencionados podrán ser cedidos de forma seudónima a universidades, institutos de investigación y empresas de investigación con fines de investigación médica.

Además, consiento la transferencia de mis bioespecímenes y datos a países no pertenecientes a la UE también en los casos en que no se disponga de una decisión de adecuación de la Comisión Europea y no se apliquen cláusulas de protección de datos aprobadas oficialmente. Se me ha informado de los posibles riesgos de dicha transferencia (apartado 7c de la información).

☐ **Sí**

☐ **No**

Acepto que mi hijo y yo podamos ser contactados de nuevo en una fecha posterior.

- con el fin de obtener más información/bioespecímenes,

☐ **Sí** ☐ **No**

- para obtener mi consentimiento a la vinculación de los datos de mi hijo con datos médicos de otras bases de datos

☐ **Sí** ☐ **No**

Además, yo o (una vez alcanzada la mayoría de edad) mi hijo podremos ser contactados si, excepcionalmente, se producen resultados importantes relacionados con la salud. Esta comunicación deberá realizarse a través de la institución en la que se obtuvieron los bioespecímenes/datos de mi hijo o a través del siguiente médico (si lo desea, especifíquelo):

Nombre y dirección del médico:

.....

Además, nos pondremos en contacto con su hijo en torno a la fecha de su 16 cumpleaños para que pueda decidir personalmente sobre el uso posterior de sus bioespecímenes y datos.

He recibido una copia del formulario de información y consentimiento de los padres.

Nombre de uno de los padres/titulares del derecho de custodia legal en mayúsculas

Lugar, fecha (a introducir por los padres/titulares del derecho de custodia legales), firma de uno de los padres/titulares del derecho de custodia

Nombre del otro progenitor/titulares del derecho de custodia en mayúsculas

Lugar, fecha (a introducir por los padres/titulares del derecho de custodia), firma del otro padre/ titulares del derecho de custodia

He realizado la entrevista de consentimiento informado y he obtenido el consentimiento de los padres/titulares del derecho de custodia del paciente menor de edad.

Nombre de la persona que facilita la información en mayúsculas

Lugar, fecha Firma de la persona que facilita la información