

Información y consentimiento para el uso de bioespecímenes y datos asociados en el biobanco para el estudio

„EURECA – European Registry of Familial CAKUT Cases“

Estimado paciente/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 eso preguntamos a nuestros pacientes y, por tanto, también a usted, si están dispuestos a poner a nuestra disposición determinados materiales y datos corporales para la investigación. Los materiales corporales, como la sangre, la orina o los tejidos, se recogerán en el denominado biobanco y se vincularán a los datos médicos asociados. Este biobanco está gestionado por el Prof. Dr. J. Höfele, del Instituto de Genética Humana del Hospital Universitario de la LMU de Múnich, Alemania.

Su consentimiento para el uso de bioespecímenes y datos asociados es voluntario. Si no desea participar o desea retirar su consentimiento posteriormente, no sufrirá ninguna desventaja por ello.

A continuación, le informamos sobre los objetivos del biobanco, los procedimientos y las medidas de protección de sus datos personales, 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. Para ello, los bioespecímenes recogidos y los datos asociados se almacenarán a largo plazo y se pondrán a disposición de la investigación con el fin de mejorar la prevención, la detección y el tratamiento de las enfermedades. El objetivo de esta investigación no es sólo diagnosticarle a usted o a otras personas ni 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 el tratamiento renal sustitutivo, incluida la diálisis y el 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 Medicina Pediátrica y del Adolescente, Clínica de Medicina Pediátrica y del Adolescente II, 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, 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 usted, en particular datos médicos y genéticos.

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

Las bioespecies y los datos que proporcione se utilizarán exclusivamente para la investigación de enfermedades hereditarias de los riñones y las vías urinarias. Sin embargo, por el momento no se pueden especificar las cuestiones concretas. Es posible que también se realicen exámenes genéticos de sus bio-muestras, incluyendo posiblemente un examen de todo su 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 no está totalmente de acuerdo con el tipo y la duración de uso descritos, no debe dar su consentimiento. Los bioespecímenes y los datos se conservarán por tiempo indefinido y se pondrán a disposición de la investigación médica.

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

a. Riesgos para la salud

De todos modos, está previsto tomarle una muestra de sangre por razones diagnósticas o terapéuticas. En el transcurso de la misma, nos gustaría extraer de 2 a 5 ml adicionales de sangre (esto corresponde aproximadamente a 1 cucharada sopera). Esta extracción no conlleva ningún riesgo adicional para su salud.

b. Otros riesgos

Existen riesgos de confidencialidad (por ejemplo, la posibilidad de identificarle) siempre que se recojan, almacenen y transmitan datos de sus muestras biológicas en el contexto de proyectos de investigación, especialmente en lo que respecta a la información sobre su composición genética. Estos riesgos no pueden descartarse por completo y aumentan cuantos más datos puedan vincularse, especialmente si usted mismo publica datos genéticos en Internet (por ejemplo, para investigaciones genealógicas). En el punto 7 "¿Quién tiene acceso a sus biomuestras y datos?" le explicamos con más detalle cómo se protege su intimidad.

5. ¿Cuál es el beneficio para usted personalmente?

Personalmente, no puede esperar ninguna ventaja o beneficio directo para su salud de la donación de sus muestras y datos. Su evaluación se realiza únicamente con fines de investigación y no para extraer conclusiones sobre su salud. 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 su salud. 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 (véase el punto 9). Marque en el formulario de consentimiento si desea recibir información en tal caso (véase también el punto 9). Puede cambiar su decisión a favor o en contra de la opción de recibir información en cualquier momento notificándonoslo. Tenga en cuenta, no obstante, 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 su composición genética, el texto anterior también puede referirse a su predisposición genética a determinadas enfermedades. La información sobre su composición genética también puede tener implicaciones para los miembros de su familia y la 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 sus bioespecímenes y datos y cómo están protegidos?

a. Codificación de bioespecímenes y datos

Todos los datos que identifican directamente a su persona (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 estarán disponibles para fines de investigación en esta forma.

Los datos que le identifican directamente 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 su persona sin la participación de este centro. Dicha asignación sólo tendrá lugar para completar los datos adicionales de su historia clínica o para volver a ponerse en contacto con usted si ha consentido que nos pongamos en contacto con usted (véase el punto 9). Sus datos personales identificativos no se transmitirán a investigadores ni a 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

Sus muestras y datos también pueden ser transferidos a destinatarios en países fuera de 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. El 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 públicos o privados puedan acceder a sus datos aunque ello no esté permitido por la legislación europea sobre protección de datos. Además, es posible que allí los derechos de los interesados sean menores o menos exigibles y que no exista una autoridad de control independiente que le asista en el ejercicio de sus derechos. En este caso, sus muestras y datos sólo podrán transmitirse si usted lo consiente 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 persona. Esto 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 o el biobanco algún beneficio económico por el uso de sus bioespecímenes y datos?

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 sus datos. No recibirá ningún pago por la transferencia de sus biomuestras y datos. Si se obtiene algún beneficio comercial de la investigación, usted no participará en ella. El Biobanco utilizará sus bioespecímenes y datos exclusivamente con fines 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 las bio-muestras y los datos.

9. ¿Volverán a ponerse en contacto con usted?

Para recopilar más datos de seguimiento, puede ser útil volver a ponerse en contacto con usted más adelante para solicitarle información adicional y/o muestras biológicas. Además, la reanudación del contacto puede servir, por ejemplo, para obtener su consentimiento para la vinculación con datos médicos de otras bases de datos o para darle a usted/su médico tratante/médico del estudio/su médico de cabecera información sobre resultados relevantes para su salud (véase el punto 5 anterior).

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, 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 desea que volvamos a ponernos en contacto

con usted en estos casos o no.

10. ¿Qué incluye su derecho de desistimiento?

Usted puede revocar su consentimiento para el uso de sus bioespecímenes y datos en cualquier momento, sin dar razones y sin consecuencias adversas para usted. No obstante, la legalidad del uso de las muestras y los datos hasta la revocación no se verá afectada.

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, también puede aceptar que los bioespecímenes y los datos se utilicen de forma anónima con fines científicos. La anonimización 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 sus muestras biológicas nunca puede excluir por completo una posterior asignación del material genético a su persona. 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 tiene?

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.

Puede solicitar información al Prof. Dr. J. Höfele, del Instituto de Genética Humana del Hospital Universitario de la LMU de Múnich, Goethestr. 29, 80336 Múnich, Alemania sobre los datos almacenados sobre usted en el marco de los requisitos legales. Asimismo, puede solicitar la corrección de datos incorrectos, la transferencia de los datos que nos ha facilitado, así como la supresión de los datos o la limitación de su tratamiento. Para ejercer estos derechos, puede 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, también puede 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. También tiene derecho a recurrir ante cualquier autoridad supervisora de 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 puedo obtener más información?

Si algo no le queda claro, pregunte al médico que le trata antes de dar su consentimiento. También puede ponerse en contacto con la Prof. Dr. J. Höfele, del Instituto de Genética Humana del Hospital Universitario de la LMU de Múnich, Goethestr. 29, 80336 Múnich, Alemania, 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

Paciente (nombre, apellidos): _____

Fecha de nacimiento: _____

He leído el folleto informativo y he tenido la oportunidad de hacer preguntas. Sé que mi participación es voluntaria y que puedo retirar mi consentimiento en cualquier momento sin dar razones y sin ningún inconveniente.

Doy mi consentimiento para que mis bioespecímenes y datos 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, del Centro de Pediatría y Medicina de la Adolescencia, Clínica de Pediatría y Medicina de la Adolescencia II, Baldingerstr., 35033 Marburgo, Alemania, recaba de mí datos personales, en particular información sobre mi salud, y, en caso necesario, extrae otros datos personales de mi historial médico, 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 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 se vuelvan a poner en contacto conmigo más adelante.

- con el fin de obtener más información/bioespecímenes,

☐ **Sí** ☐ **No**

- con el fin de obtener mi consentimiento para ser relacionado con datos médicos de otras bases de datos

☐ **Sí** ☐ **No**

- con el fin de proporcionar información sobre los resultados sanitarios que son importantes para mí

☐ **Sí** ☐ **No**

Esta información debe facilitarse a través del centro en el que se obtuvieron las bioespecies/datos o a través del siguiente médico (especifique si lo desea):

Nombre y dirección del médico:

.....

He recibido una copia del formulario de información y consentimiento del paciente/la banda.

Nombre del paciente/protegido en mayúsculas

Lugar, fecha (a introducir por el paciente/la banda), firma del paciente/la banda

He realizado la entrevista de consentimiento informado y he obtenido el consentimiento del paciente/profesional.

Nombre de la persona que facilita la información en mayúsculas

Lugar, fecha Firma de la persona que facilita la información