

DOCUMENTO DE INFORMACIÓN AL PACIENTE O FAMILIAR (V.33-2021)

CONSENTIMIENTO INFORMADO PARA EL USO Y CONSERVACIÓN DE MUESTRAS BIOLÓGICAS Y DATOS CLÍNICOS CON FINES DE INVESTIGACIÓN BIOMÉDICA PROYECTOS DE INVESTIGACIÓN SOBRE ANEMIA DISERITROPOYETICA CONGENITA

Este documento tiene como objeto **solicitar su autorización escrita** para la donación gratuita de muestras biológicas y el uso de datos clínicos, con el fin de utilizarlas en investigaciones biomédicas relacionadas con un desequilibrio de los niveles de hierro en el organismo y/o enfermedades hereditarias hematológicas.

En concreto, el **proyecto RETOS COLABORACIÓN Advance_CDA** desarrollado por las empresas BLOODGENETICS SL, VIVEBIOTECH SL, el centro público de investigación CIEMAT y la Universidad Internacional de Catalunya (UIC), se centra en el estudio de las **ANEMIAS DISERITROPOYETICAS CONGENITAS** (CDA). Las anemias diseritropoyéticas congénitas (CDA, por sus siglas en inglés) son un subtipo de síndromes de insuficiencia de la médula ósea en el linaje eritroide, caracterizados por anomalías morfológicas en las células precursoras eritroides. Las CDAs presentan una anemia congénita de grado variable con reticulocitosis que no corresponde al grado de anemia (eritropoyesis ineficaz). Este es el principal criterio clínico para diagnosticar CDA. La sintomatología más común entre los pacientes con CDA consiste en una anemia hemolítica crónica de gravedad variable e ictericia, frecuentemente asociada con esplenomegalia y/o hepatomegalia. Los síntomas de esta anemia incluyen fatiga, retraso del crecimiento en bebés, dolor de cabeza, mareos, calambres en las piernas, taquicardia e insomnio. La eritropoyesis siempre es disfuncional, como lo revelan las anomalías celulares y la hiperplasia eritroide. El inicio de la CDA generalmente ocurre en la infancia o en los primeros años de la edad adulta. En ocasiones se pueden observar signos clínicos en el período neonatal.

Es importante que lea detenidamente esta hoja de consentimiento informado, que entienda su contenido y el objeto de la misma y que haga todas las preguntas que crea preciso.

Objetivo del estudio. Avanzar en la investigación del metabolismo del hierro y en enfermedades hereditarias hematológicas.

La finalidad de este estudio es comprender mejor las causas de la desregulación del metabolismo del hierro, de las enfermedades relacionadas con él y de otras enfermedades hereditarias hematológicas. Esto permitirá poder avanzar en el diagnóstico de estas enfermedades y disponer en un futuro de mejores herramientas predictivas y terapéuticas.

En concreto, el proyecto RETOS COLABORACIÓN Advance_CDA tiene como objetivo avanzar en la mejora de los diagnósticos en Anemias diseritropoyéticas congénitas, avanzar en la identificación y descubrimiento de nuevos genes relacionados con las CDAs y desarrollar herramientas de edición génica, incluido el desarrollo de vectores lentivirales y modelos celulares para su aplicación posterior al desarrollo de la Terapia génica en la enfermedad CDA tipo 2.

Los responsables del estudio e investigación son: 1) la Dra. Mayka Sánchez del Departamento de Ciencias Básicas. Facultad de Medicina i Ciencias de la Salud, Universidad Internacional de Catalunya (UIC). 2) el Dr. Cristian Tornador, CEO de BLOODGENETICS SL. 3) Dr. Juan Carlos Ramírez, CEO de VIVEBIOTECH SL. 4) DR. José Carlos Segovia, investigador jefe del centro público de investigaciones CIEMAT.

Los investigadores responsables de estos estudios no reciben para el trascurso de este proyecto ninguna compensación económica en relación con la cesión de sus muestras biológicas o datos clínicos. En un futuro

los avances en este proyecto podrían suponer beneficios económicos para alguna de las entidades participantes en el mismo.

Muestras biológicas e información asociada. Las muestras y la información asociada se conservarán para su estudio y seguimiento

Para participar en el estudio es preciso donar una **muestra biológica** (sangre periférica y/o orina y/o frotis bucal y/o una muestra de sobrante de su diagnóstico clínico de aspirado/biopsia de médula ósea). La toma de datos y de muestras se realizará por profesionales del Hospital.

Las muestras biológicas y la información asociada son custodiadas en las condiciones y garantías de calidad y seguridad que exige la legislación vigente y los códigos de conducta aprobados por el Comité Ético de Investigación con medicamentos (CEIm) de la Universidad Internacional de Catalunya (Sant Cugat del Vallés).

A partir de estas muestras se realizarán estudios de análisis de datos clínicos, estudios genéticos (en la empresa BLOODGENETICS) y/o de biología molecular (en UIC, CIEMAT y VIVEBIOTECH), y a partir de ellos se puede obtener información acerca de su salud y la de sus familiares. Todos los datos obtenidos estarán protegidos (ver apartado de protección de datos y confidencialidad).

Por este consentimiento, el donante queda informado y consciente que los investigadores de los proyectos de investigación a los que refiere este documento puedan acceder a su historial clínico únicamente para consultarlo y obtener información relevante.

Además, se pide su consentimiento para autorizar el almacenamiento de las muestras en los centros que participan en este proyecto (BLOODGENETICS, VIVEBIOTECH, UIC y CIEMAT) el periodo necesario para completar el estudio, así como si es preciso, el envío de las muestras e información clínica relevante a los colaboradores y expertos de estos proyectos de investigación.

Así mismo se informa que el material sobrante de estas muestras se guardará hasta su total agotamiento para su uso en futuras investigaciones dentro de las **colecciones de muestras biológicas o Biobanco** especificados en el apartado Protección de datos y confidencialidad. La colección de muestras podrá ser utilizada por los investigadores aquí citados o por un tercero mediante cesión gratuita para una línea de investigación relacionada con la inicialmente propuesta, tras haber solicitado un nuevo consentimiento informado específico para el nuevo proyecto de investigación.

Molestias y posibles riesgos. No existe riesgo importante para los participantes

Las únicas molestias pueden derivar de la extracción de sangre. La toma de muestras puede provocar una sensación de ardor en el punto en el que se introduce la aguja en la piel y ocasionar un pequeño hematoma o una leve infección que desaparece en pocos días. Más raramente puede aparecer mareo en el momento de la extracción de sangre.

La muestra de tejido se derivará del proceso asistencial al que se haya voluntariamente sometido. Sólo una fracción se conservará para su uso en investigación biomédica.

Protección de datos y confidencialidad. Las muestras se conservarán codificadas y tienen carácter confidencial

Las muestras se guardarán en las siguientes **colecciones de muestras biológicas** de origen humano y para fines de investigación del Registro de colecciones de muestras dependiente del Instituto de Salud Carlos III o BioBancos: Colección de muestras biológicas humanas para uso de investigación de la UIC (responsable Dra. Mayka Sánchez Fernández) registrada con número C.0005624, colección de muestras biológicas de origen humano para fines de investigación de BLOODGENETICS (responsable Dr. Cristian Tornador) registrada con numero C.0005855 o en la colección de muestras biológicas de origen humano para fines de investigación de CIEMAT (responsable Dr. José Carlos Segovia) registrada con número C.0006525.

Toda la información relativa a los datos personales de los pacientes o controles incluidos en el estudio será estrictamente confidencial conforme con la Ley Orgánica 3/2018 de 5 de diciembre de Protección de datos Personales y Garantía de los derechos digitales y conforme al Reglamento (UE) 2016/679 del Parlamento europeo y del Consejo de 27 de abril de 2016 de Protección de Datos (RGPD) que es de plena aplicación en la UE a partir del 25 de mayo de 2018; cumpliendo en todo momento el deber de secreto y confidencialidad. La identificación de las muestras biológicas será sometida a un proceso de codificación. A cada muestra se le asigna un código de identificación desligado de los datos personales. Únicamente el personal autorizado podrá relacionar su identidad con los citados códigos.

Asimismo, aunque los resultados obtenidos de la investigación realizada con sus muestras se publiquen en revistas científicas, su identidad no será facilitada ni revelada.

La titularidad de la muestra y los resultados de investigación corresponderá a la UIC, y en su caso, al investigador principal, con la finalidad de gestionar el uso del material cedido por Ud. para los fines de investigación descritos en el presente documento. Usted puede ejercer en cualquier momento, los derechos de acceso, rectificación, cancelación u oposición, mediante instancia y adjuntando fotocopia del DNI, dirigida a la Dra. Mayka Sánchez del Departamento de Ciencias Básicas. Facultad de Medicina i Ciencias de la Salud. Universidad Internacional de Catalunya (UIC), Josep Trueta, s/n, 08195 Sant Cugat del Vallès, Barcelona, España.

Carácter altruista de la donación. La cesión de muestras biológicas que usted realiza es gratuita.

La donación tiene por disposición legal carácter altruista, por lo que usted no obtendrá ni ahora ni en el futuro ningún beneficio económico por la misma, ni tendrá derechos sobre posibles beneficios comerciales de los descubrimientos que puedan conseguirse como resultado de la investigación biomédica.

Beneficios. Se beneficiará toda la sociedad

Los conocimientos obtenidos gracias a los estudios llevados a cabo a partir de sus muestras ayudan al avance médico y son de gran beneficio para toda la sociedad. Sin embargo, es posible que de su participación en este estudio no se obtenga un beneficio directo.

Participación voluntaria: Su negativa NO repercutirá en su asistencia médica, presente o futura

Su participación es totalmente voluntaria. Si firma el consentimiento informado, confirmará que desea participar. Puede negarse a participar o retirar su consentimiento en cualquier momento posterior a la firma sin tener que explicar los motivos y sin que afecte a su atención médica.

Revocación del consentimiento. Si usted decide firmar este consentimiento, podrá también cancelarlo libremente.

Si en un futuro usted quisiera anular su consentimiento, sus muestras biológicas serían destruidas y los datos asociados a las mismas serían retirados. También podría solicitar la anonimización de las muestras, en cuyo caso se eliminaría la relación entre sus datos personales (que revelan su identidad) y sus muestras biológicas y datos clínicos asociados. Los efectos de esta cancelación o anonimización no se podrían extender a la investigación que ya se hubiera llevado a cabo.

Si deseara anular su consentimiento o solicitar la anonimización de sus muestras, deberá solicitarlo por escrito poniéndose en contacto con la Dra. Mayka Sánchez del Departamento de Ciencias Básicas. Facultad de Medicina i Ciencias de la Salud. Universidad Internacional de Catalunya (UIC) en la siguiente dirección: Josep Trueta, s/n, 08195 Sant Cugat del Vallès, Barcelona, España.

Información sobre los resultados de la investigación. Se le proporcionará información si usted desea recibirla

En el caso de que usted lo solicite expresamente, se podrá proporcionar información acerca de cuáles son las investigaciones en que se han utilizado sus muestras y de los resultados globales de dichas investigaciones, salvo en el caso de cancelación o anonimización.

Los métodos utilizados en investigación Biomédica suelen ser diferentes de los aprobados para la práctica clínica, por lo que no deben de ser considerados con valor clínico para usted. Sin embargo, en el caso que estas investigaciones proporcionen datos que pudieran ser clínica o genéticamente relevantes para usted y ser de interés para su salud o a la de su familia, le serán comunicados si así lo estima oportuno. Asimismo, podría darse el caso de obtenerse información relevante para su familia, en ese caso, le corresponderá a usted decidir si quiere o no comunicárselo. Si Ud. quiere que se le comunique dicha información relevante debe consignarlo en la casilla que aparece al final de este documento.

Si usted no desea recibir esta información, tenga en cuenta que la ley establece que, cuando la información obtenida sea necesaria para evitar un grave perjuicio para la salud de sus familiares biológicos, un Comité asistencial de expertos estudiará el caso y deberá decidir si es conveniente informar a los afectados o a sus representantes legales.

Por favor, pregunte al personal sanitario que le ha comunicado esta información sobre cualquier duda que pueda tener, ahora o en el futuro, en relación con este consentimiento.

Le agradecemos su desinteresada colaboración con el avance de la ciencia y la medicina. De esta forma está usted colaborando a vencer las enfermedades y ayudar a multitud de enfermos actuales y futuros.

**CONSENTIMIENTO INFORMADO PARA EL USO Y CONSERVACIÓN DE MUESTRAS BIOLÓGICAS Y DATOS CLÍNICOS CON FINES DE INVESTIGACIÓN BIOMÉDICA.
PROYECTOS DE INVESTIGACIÓN SOBRE ANEMIA DISERITROPOYETICA CONGENITA**

Nombre y apellidos del donante.....
 DNI..... Edad.....
 Persona que informa. DNI.....
 Nombre del Hospital o Centro.....

Si ha comprendido la información que se le ha proporcionado, ha resuelto cualquier duda que pudiese tener y decide colaborar con este proyecto de investigación en los términos antes explicados, por favor, **lea y firme** a continuación esta hoja

El abajo firmante autoriza a los responsables referidos en el Documento de Información al Paciente o Familiar que el material biológico sea incorporado en la/s colección/es de muestras biológicas de origen humano o BIOBANCOS citados como parte del proyecto/s de investigación a los que refiere este documento y que cuentan con la obligada aprobación del Comité de Ética de Investigación competente. Esta autorización la concede tras haber sido informado verbalmente y haber leído la información adjunta.

Recuerde que su participación en este estudio es voluntaria, puede retirarse de este estudio cuando quiera, sin tener que dar explicaciones y sin que esto repercuta en sus cuidados médicos.

Confirmando que:

1. Autorizo que el material biológico donado y la información clínica asociada se utilice para investigación en los términos recogidos en el Documento de Información al Paciente o Familiar
 SI NO
2. Deseo que se me comunique mediante un comité asesor o médico genetista especializado la información derivada de la investigación que realmente sea relevante y aplicable para mi salud o la de mi familia
 SI NO Teléfono _____ o E-mail _____ de contacto.....
3. Autorizo el almacenamiento de las muestras el periodo necesario para completar el estudio y el envío de las muestras e información clínica relevante a los colaboradores y expertos de los proyectos de investigación referidos en el Documento de Información al Paciente o Familiar
 SI NO

PACIENTE o FAMILIAR	PERSONA QUE INFORMA
Márquese lo que proceda	
<input type="checkbox"/> Paciente <input type="checkbox"/> Familiar de Paciente	
Firma	DNI
REPRESENTANTE LEGAL EN EL CASO DE QUE EL PACIENTE SEA MENOR DE EDAD	
Márquese lo que proceda	
<input type="checkbox"/> Padre <input type="checkbox"/> Madre <input type="checkbox"/> Tutor o representante legal	
Firma	DNI

En....., a de..... de 20.....

Copia para responsables del estudio

**CONSENTIMIENTO INFORMADO PARA LA INMORTALIZACION DE LINEAS CELULARES.
PROYECTOS DE INVESTIGACIÓN SOBRE ANEMIA DISERITROPOYETICA CONGENITA**

La immortalización de líneas celulares es una técnica que se emplea con el fin de disponer de una fuente ilimitada de material biológico (esto es, células de usted) para realizar distintas investigaciones en ellas.

En este proyecto se van a establecer esta línea celular con su muestra para poder acceder a una fuente inagotable de ADN de usted sin necesidad de volver a extraerle sangre.

Esto implica que la presente donación se hace por un periodo ilimitado, ya que sus células se immortalizarán y podremos obtener material de ellas de modo indefinido.

Solo si usted lo solicita (mediante la revocación del presente consentimiento) se procedería a la destrucción de esta línea celular.

Mediante la firma de este documento autorizo a los responsables de este proyecto a llevar a cabo el proceso de immortalización.

Nombre y apellidos del donante.....
 DNI..... Edad.....
 Persona que informa. DNI.....
 Nombre del Hospital o Centro.....

PACIENTE o FAMILIAR	PERSONA QUE INFORMA
Márquese lo que proceda	
<input type="checkbox"/> Paciente <input type="checkbox"/> Familiar de Paciente	
Firma	Firma
DNI	DNI
REPRESENTANTE LEGAL EN EL CASO DE QUE EL PACIENTE SEA MENOR DE EDAD	
Márquese lo que proceda	
<input type="checkbox"/> Padre <input type="checkbox"/> Madre <input type="checkbox"/> Tutor o representante legal	
Firma	Firma
DNI	DNI

En....., a de..... de 20.....

Copia para responsables del estudio

REVOCACIÓN CONSENTIMIENTO INFORMADO PROYECTO DE INVESTIGACIÓN BIOMÉDICA

Si ha comprendido la información que se le ha proporcionado, ha resuelto cualquier duda que pudiese tener y decide **revocar la colaboración** con este proyecto, por favor, lea y firme a continuación esta hoja

Por el Donante:

Yo,

.....
con DNI anulo el consentimiento informado a fecha, de.....(día).de.....(mes) de(año) y no deseo seguir la donación voluntaria con este proyecto de investigación, que doy por finalizada a día de hoy.

- SOLICITO LA ELIMINACIÓN ÚNICA DE LA MUESTRA
- SOLICITO LA ELIMINACIÓN ÚNICA DE LOS DATOS PERSONALES La muestra quedará anonimizada de forma irreversible y podrá ser utilizada en proyectos de investigación.
- SOLICITO LA ELIMINACIÓN DE MIS DATOS Y MUESTRA
- SOLICITO LA ELIMINACIÓN ÚNICA DE LA LINIA INMORTALIZADA GENERADA A PARTIR DE MI MUESTRA

Firmado:

En a de de 20

Por el tutor o representante legal del donante:

Yo como tutor o representante legal,
..... con DNI
..... a fecha de.....de.....de anulo el consentimiento informado a fecha, de.....(día).de.....(mes) de(año) y no deseo seguir la donación voluntaria con este proyecto de investigación, que doy por finalizada a día de hoy.

- SOLICITO LA ELIMINACIÓN ÚNICA DE LA MUESTRA
- SOLICITO LA ELIMINACIÓN ÚNICA DE LOS DATOS PERSONALES La muestra quedará anonimizada de forma irreversible y podrá ser utilizada en proyectos de investigación.
- SOLICITO LA ELIMINACIÓN DE MIS DATOS Y MUESTRA
- SOLICITO LA ELIMINACIÓN ÚNICA DE LA LINIA INMORTALIZADA GENERADA A PARTIR DE MI MUESTRA

Firmado:

En a de de 20

Copia para responsables del estudio

**CONSENTIMIENTO INFORMADO PARA EL USO Y CONSERVACIÓN DE MUESTRAS BIOLÓGICAS Y DATOS CLÍNICOS CON FINES DE INVESTIGACIÓN BIOMÉDICA.
PROYECTOS DE INVESTIGACIÓN SOBRE ANEMIA DISERITROPOYETICA CONGENITA**

Nombre y apellidos del donante.....
 DNI..... Edad.....
 Persona que informa. DNI.....
 Nombre del Hospital o Centro.....

Si ha comprendido la información que se le ha proporcionado, ha resuelto cualquier duda que pudiese tener y decide colaborar con este proyecto de investigación en los términos antes explicados, por favor, **lea y firme** a continuación esta hoja

El abajo firmante autoriza a los responsables referidos en el Documento de Información al Paciente o Familiar que el material biológico sea incorporado en la/s colección/es de muestras biológicas de origen humano o BIOBANCOS citados como parte del proyecto/s de investigación a los que refiere este documento y que cuentan con la obligada aprobación del Comité de Ética de Investigación competente. Esta autorización la concede tras haber sido informado verbalmente y haber leído la información adjunta.

Recuerde que su participación en este estudio es voluntaria, puede retirarse de este estudio cuando quiera, sin tener que dar explicaciones y sin que esto repercuta en sus cuidados médicos.

Confirmando que:

1. Autorizo que el material biológico donado y la información clínica asociada se utilice para investigación en los términos recogidos en el Documento de Información al Paciente o Familiar
 SI NO
2. Deseo que se me comunique mediante un comité asesor o médico genetista especializado la información derivada de la investigación que realmente sea relevante y aplicable para mi salud o la de mi familia
 SI NO Teléfono _____ o E-mail _____ de contacto.....
3. Autorizo el almacenamiento de las muestras el periodo necesario para completar el estudio y el envío de las muestras e información clínica relevante a los colaboradores y expertos de los proyectos de investigación referidos en el Documento de Información al Paciente o Familiar
 SI NO

PACIENTE o FAMILIAR	PERSONA QUE INFORMA
Márquese lo que proceda	
<input type="checkbox"/> Paciente <input type="checkbox"/> Familiar de Paciente	
Firma	DNI
Firma	DNI
REPRESENTANTE LEGAL EN EL CASO DE QUE EL PACIENTE SEA MENOR DE EDAD	
Márquese lo que proceda	
<input type="checkbox"/> Padre <input type="checkbox"/> Madre <input type="checkbox"/> Tutor o representante legal	
Firma	DNI

En....., a de..... de 20.....

Copia para el paciente o familiar

**CONSENTIMIENTO INFORMADO PARA LA INMORTALIZACION DE LINEAS CELULARES.
PROYECTOS DE INVESTIGACIÓN SOBRE ANEMIA DISERITROPOYETICA CONGENITA**

La immortalización de líneas celulares es una técnica que se emplea con el fin de disponer de una fuente ilimitada de material biológico (esto es, células de usted) para realizar distintas investigaciones en ellas.

En este proyecto se van a establecer esta línea celular con su muestra para poder acceder a una fuente inagotable de ADN de usted sin necesidad de volver a extraerle sangre.

Esto implica que la presente donación se hace por un periodo ilimitado, ya que sus células se immortalizarán y podremos obtener material de ellas de modo indefinido.

Solo si usted lo solicita (mediante la revocación del presente consentimiento) se procedería a la destrucción de esta línea celular.

Mediante la firma de este documento autorizo a los responsables de este proyecto a llevar a cabo el proceso de immortalización.

Nombre y apellidos del donante.....
 DNI..... Edad.....
 Persona que informa. DNI.....
 Nombre del Hospital o Centro.....

PACIENTE o FAMILIAR	PERSONA QUE INFORMA
Márquese lo que proceda	
<input type="checkbox"/> Paciente <input type="checkbox"/> Familiar de Paciente	
Firma	Firma
DNI	DNI
REPRESENTANTE LEGAL EN EL CASO DE QUE EL PACIENTE SEA MENOR DE EDAD	
Márquese lo que proceda	
<input type="checkbox"/> Padre <input type="checkbox"/> Madre <input type="checkbox"/> Tutor o representante legal	
Firma	Firma
DNI	DNI
En....., a de..... de 20.....	

Copia para el paciente o familiar

REVOCACIÓN CONSENTIMIENTO INFORMADO PROYECTO DE INVESTIGACIÓN BIOMÉDICA

Si ha comprendido la información que se le ha proporcionado, ha resuelto cualquier duda que pudiese tener y decide **revocar la colaboración** con este proyecto, por favor, lea y firme a continuación esta hoja

Por el Donante:

Yo,

.....
con DNI anulo el consentimiento informado a fecha, de.....(día).de.....(mes) de(año) y no deseo seguir la donación voluntaria con este proyecto de investigación, que doy por finalizada a día de hoy.

- SOLICITO LA ELIMINACIÓN ÚNICA DE LA MUESTRA
- SOLICITO LA ELIMINACIÓN ÚNICA DE LOS DATOS PERSONALES La muestra quedará anonimizada de forma irreversible y podrá ser utilizada en proyectos de investigación.
- SOLICITO LA ELIMINACIÓN DE MIS DATOS Y MUESTRA
- SOLICITO LA ELIMINACIÓN ÚNICA DE LA LINIA INMORTALIZADA GENERADA A PARTIR DE MI MUESTRA

Firmado:

En a de de 20

Por el tutor o representante legal del donante:

Yo como tutor o representante legal,
..... con DNI
..... a fecha de.....de.....de anulo el consentimiento informado a fecha, de.....(día).de.....(mes) de(año) y no deseo seguir la donación voluntaria con este proyecto de investigación, que doy por finalizada a día de hoy.

- SOLICITO LA ELIMINACIÓN ÚNICA DE LA MUESTRA
- SOLICITO LA ELIMINACIÓN ÚNICA DE LOS DATOS PERSONALES La muestra quedará anonimizada de forma irreversible y podrá ser utilizada en proyectos de investigación.
- SOLICITO LA ELIMINACIÓN DE MIS DATOS Y MUESTRA
- SOLICITO LA ELIMINACIÓN ÚNICA DE LA LINIA INMORTALIZADA GENERADA A PARTIR DE MI MUESTRA

Firmado:

En a de de 20

Copia para el paciente o familiar