HOJA DE INFORMACIÓN AL PADRE, MADRE O TUTOR DEL PACIENTE

1. DIAGNÓSTICO GENÉTICO DE RETINOBLASTOMA

El retinoblastoma es un tumor que afecta a la retina causado por mutaciones en un gen denominado retinoblastoma (RB1). En un 40% de los pacientes, estas mutaciones están presentes en la línea germinal. Estos pacientes tienen una probabilidad muy elevada de desarrollar la enfermedad (en la mayoría de los casos mayor del 90%) y una probabilidad del 50% de transmitir la mutación a su descendencia. Por esta razón, es aconsejable realizar en todos los pacientes diagnosticados de retinoblastoma, y en sus familiares, cuando los resultados del análisis genético así lo aconsejen, un estudio genético que permita:

- Identificar aquellos pacientes portadores de una mutación que haya predispuesto al desarrollo de esta enfermedad y que pueda ser transmitida a la descendencia.

- En los casos de retinoblastoma familiar (más de un miembro afectado en la misma familia) determinar qué individuos son portadores de una mutación y cuáles no. Esto permite seleccionar que individuos tienen riesgo de desarrollar el tumor, aumentando la probabilidad de detección precoz

Para la realización de este diagnóstico genético, se necesita la extracción de una muestra de sangre y/o tejidos y/u otros fluidos biológicos para la obtención de ADN o ARN que será utilizado para la identificación de una alteración genética en el gen del retinoblastoma. Las muestras y el material genético derivado de las mismas serán almacenados de forma confidencial y codificada.

El estudio genético pueda dar los siguientes resultados:

- El estudio puede identificar una alteración genética asociada al desarrollo del retinoblastoma. La mayoría de estos casos desarrollarán la enfermedad. Sin embargo, puede darse el caso que una persona que contiene una alteración genética asociada a retinoblastoma no desarrolle la enfermedad.

- El estudio puede ser negativo, no identificándose ninguna alteración genética. Este resultado, sin embargo, no excluye la posibilidad de que el paciente sea portador de una mutación y/o desarrolle la enfermedad.

- El estudio puede identificar una alteración genética de significado incierto, cuya implicación clínica sea desconocida.

Aunque el laboratorio pone todo el esfuerzo posible para asegurar la fiabilidad de los estudios genéticos, existe una pequeña posibilidad de error humano y una muy pequeña posibilidad que una segunda mutación presente en el ADN del paciente no sea identificada por el estudio genético. Por lo tanto, existe la posibilidad remota pero real que el estudio genético conduzca a un diagnóstico inadecuado.

Puede existir un error diagnóstico si la verdadera relación biológica entre los individuos de la familia no ha sido adecuadamente reflejada en la hoja de solicitud del estudio.

Los resultados derivados del estudio genético son confidenciales. Solo el médico de referencia indicado en la hoja de solicitud del estudio recibirá un informe por escrito de los resultados, que a su vez le informará de los mismos directamente a usted.

En cualquier momento puede rehusar continuar con el estudio genético, sin que dicha renuncia suponga ningún perjuicio en el seguimiento o tratamiento que se realice de su enfermedad. También tiene derecho a decidir el destino de sus muestras y datos personales en caso de decidir retirarse del estudio.

Los datos recogidos en el formulario de solicitud serán incorporados a un fichero automatizado de carácter confidencial, con la finalidad de gestionar el estudio de diagnóstico solicitado. Este fichero estará debidamente inscrito en la Agencia Española de Protección de Datos, conforme a los términos establecidos en la Ley 15/1999, y cuya titularidad corresponde al Instituto de Salud Carlos III. Usted puede en cualquier momento ejercer los derechos

de acceso, rectificación, cancelación u oposición, reconocidos por la citada normativa, dirigiéndose a la dirección indicada en el píe de página.

2. USO DE EXCEDENTES DE TEJIDOS, SANGRE Y/O FLUIDOS BIOLÓGICOS CON FINES DE INVESTIGACIÓN BIOMÉDICA

La principal vía para obtener muestras de tejidos, sangre y/u otros fluidos biológicos que puedan ser utilizados en la investigación biomédica son las muestras sobrantes de las extracciones que se hacen con fines diagnósticos y/o como consecuencia de un procedimiento quirúrgico.

Usted como padre, madre o tutor de su hijo/a o menor representado puede donar el sobrante de la muestra de tejido, sangre y/u otros fluidos biológicos de su hijo/a o menor representado para que, en lugar de ser destruida, pueda ser utilizada en investigación. Por ello, le pedimos su autorización para que done este material sobrante y así poder llevar a cabo investigaciones que nos ayuden a mejorar el diagnóstico del retinoblastoma y avanzar en el descubrimiento de nuevos abordajes terapéuticos para esta enfermedad.

Estas muestras serán almacenadas en el Servicio de Diagnóstico Genético del Instituto de Investigación de Enfermedades Raras (Instituto de Salud Carlos III), de forma que se garantice la confidencialidad de los datos y en Biobanco Nacional de Enfermedades Raras (Bioner).

El consentimiento que ahora presta no supone para su hijo/a o menor representado ningún riesgo o molestia adicional ya que únicamente va a autorizar la investigación con muestras sobrantes de tejidos, sangre y/u otros fluidos biológicos, que de otra forma se desecharían. Para la obtención de este material no se llevará a cabo ninguna prueba ni intervención distinta de aquella en la que se obtienen las muestras correspondientes para su estudio con fines diagnósticos o como consecuencia de un procedimiento quirúrgico.

La donación es voluntaria y tiene carácter altruista

La donación de este sobrante de tejidos, sangre y/u otros fluidos biológicos y los datos asociados es voluntaria y usted puede, en nombre de su hijo/a o menor representado, revocar en cualquier momento este consentimiento. En caso de producirse dicha revocación, ello no supondrá ningún cambio en la relación del médico con su hijo/a o menor representado, ni perjuicio alguno para su diagnóstico, tratamiento o seguimiento de su enfermedad. En caso de revocación las muestras dejarán de formar parte de la investigación, aunque los datos obtenidos hasta ese momento si formarán parte de la misma.

La donación tiene por disposición legal carácter altruista, por lo que usted ni su hijo/a o menor represantado no obtendrá ahora ni en el futuro ningún beneficio económico por la misma. Sin embargo, los conocimientos obtenidos gracias a los estudios llevados a cabo en estas muestras y en las de muchos otros pacientes pueden llevar a importantes avances médicos, y por esta razón, verse beneficiados otros pacientes en el futuro.

Protección de datos y confidencialidad

Los datos personales que se recojan de su hijo/a o menor representado, serán confidenciales y procesados de acuerdo con la Ley Orgánica 15/1999 de Protección de Datos de Carácter Personal y la legislación vigente en los ámbitos sanitarios y de investigación biomédica. Cualquier relación entre las muestras y la identidad personal de su hijo/a o menor representado tiene carácter estrictamente confidencial.

Le solicitamos su autorización para que los datos personales de su hijo/a o menor representado, los datos clínicos necesarios para el desarrollo de la investigación, y los procedentes de las investigaciones, sean recogidos en un fichero automatizado de carácter confidencial para gestionar el desarrollo de las investigaciones. Este fichero estará debidamente inscrito en la Agencia Española de Protección de Datos, conforme a los términos establecidos en la Ley 15/1999, y cuya titularidad corresponde al Instituto de Salud Carlos III. Usted puede en cualquier momento ejercer los derechos de acceso, rectificación, cancelación u oposición, reconocidos por la citada normativa, dirigiéndose a la dirección indicada en el píe de página.

Las muestras de tejidos, sangre y/u otros fluidos biológicos o sus derivados serán identificadas por un número o código, de forma que los investigadores implicados nunca conocerán la identidad de su hijo/a o menor representado o dato alguno que pudiera llegar a identificarle.

Información sobre los resultados de las investigaciones

Los datos que se obtengan del análisis de las muestras serán archivados y formarán parte del proyecto de investigación. Usted tiene el derecho de solicitarnos información general sobre la marcha del proyecto de investigación en el momento que estime oportuno, dirigiéndose a la dirección indicada al píe de página. Debe tener en cuenta, que los resultados generados por la investigación biomédica no siempre tienen una aplicación inmediata en la práctica clínica, y por tanto no deben ser considerados con valor clínico.

Sin embargo, puede darse el caso que las investigaciones llevadas a cabo proporcionen datos que pudieran ser tanto clínica como genéticamente relevantes para la salud de su hijo/a o menor representado o la de otros miembros de su familia biológica. Por esta razón, debe usted decidir si quiere recibir o no dicha información en nombre de su hijo/a o menor representado, tanto en relación con su persona como con su familia, cumplimentando el apartado correspondiente de la hoja de consentimiento.

En el caso que usted haya optado por no recibir dicha información y, siempre que el profesional sanitario responsable lo considere necesario para evitar un grave perjuicio para la salud de su hijo/a o menor representado o la de sus familiares biológicos, se informará a un familiar próximo o a un representante, previa consulta de los correspondientes comités. En todo caso, la comunicación se limitará exclusivamente a los datos necesarios para esta finalidad.

Publicación de los resultados de investigación

La comunicación de los resultados de investigación a la comunidad científica y al público en general es la manera de garantizar que el conocimiento científico sea transferido a la sociedad y contribuya al desarrollo de la medicina.

Por ello, le informamos que algunos de los datos clínicos y/o resultados obtenidos con los estudios llevados a cabo con las muestras de su hijo/a o menor representado, pueden ser presentados en congresos científicos o publicados en revistas científicas o en bases de datos que pueden ser compartidas con otros investigadores, pero siempre de forma codificada, de tal manera, que nunca, bajo ningún concepto, será facilitada la identidad de su hijo/a o menor representado o datos que le identifiquen o puedan llegar a identificarle.

LE AGRADECEMOS SU COLABORACIÓN DESINTERESADA CON LA INVESTIGACIÓN, Y EN PARTICULAR CON AQUELLA ENFOCADA AL DESARROLLO DE NUEVOS MÉTODOS DE DIAGNÓSTICO Y TRATAMIENTO EN RETINOBLASTOMA

Rellenar por triplicado (copia para paciente, médico y laboratorio)

CONSENTIMIENTO INFORMADO DEL PADRE, MADRE O TUTOR PARA LA REALIZACIÓN DE ESTUDIO GENÉTICO DE RETINOBLASTOMA Y USO DE EXCEDENTES DE TEJIDOS, SANGRE Y/O FLUIDOS BIOLÓGICOS CON FINES DE INVESTIGACIÓN BIOMÉDICA

Yo, ……., con DNI ……
(NOMBRE DEL PADRE, MADRE O TUTOR)

en calidad de padre/madre/tutor de ……
(NOMBRE DEL HIJO/A O MENOR REPRESENTADO)

- Declaro que he leído la Hoja de Información al Paciente (página 1 de este documento) para la realización del estudio genético de retinoblastoma en mi hijo/a o menor representado y la Hoja de Información al Paciente para el uso de los excedentes de las muestras biológicas con fines de investigación biomédica (páginas 2-3 de este documento).
- Se me ha entregado una copia de la Hoja de Información al Paciente (páginas 1, 2 y 3 de este documento) y una copia de este Consentimiento Informado (página 4), fechado y firmado. Se me han explicado las características y el objetivo del estudio y los posibles beneficios y riesgos del mismo.
- Se me ha dado tiempo y oportunidad para realizar preguntas. Todas las preguntas fueron respondidas a mi entera satisfacción.
- Sé que se mantendrá la confidencialidad de mis datos.
- El consentimiento lo otorgo de manera voluntaria en nombre de mi hijo/a o menor representado y sé que soy libre de retirarle del estudio en cualquier momento del mismo, por cualquier razón, sin que tenga esa decisión ningún efecto sobre el tratamiento de mi hijo/a o menor representado.
- Asumo la responsabilidad, como padre, madre o tutor de informar a mi hijo/a o menor representado de la existencia de muestras biológicas almacenadas cuando alcance la mayoría de edad, para que ejerza su derecho sobre ellas de la manera que estime conveniente.

DOY mi consentimiento para la realización del estudio genético con fines diagnósticos.	SI☐	NO☐
DOY mi consentimiento para el almacenamiento y posterior uso de las muestras de mi hijo/a o menor representado en investigaciones encaminadas a mejorar el diagnóstico del retinoblastoma y avanzar en el descubrimiento de nuevos abordajes terapéuticos para esta enfermedad.	SI☐	NO☐
AUTORIZO a informar sobre datos adicionales de la historia clínica de mi hijo/a o menor representado siempre que sean necesarios para el desarrollo de la investigación.	SI☐	NO☐
AUTORIZO a ser contactado en el caso que se necesite información adicional para el proyecto	SI☐	NO☐
AUTORIZO a que se me comunique la información relevante para mi hijo/a o menor representado, mi persona o la de mis familiares derivada de la investigación.	SI☐	NO☐
AUTORIZO a que los resultados derivados de las investigaciones puedan ser publicados en congresos/revistas científicas/bases de datos, pero siempre de forma codificada, de manera que nunca, bajo ningún concepto, sea posible identificarme.	SI☐	NO☐
AUTORIZO ceder al biobanco del IIER (Bioner), el sobrante de mis muestras biológicas para proyectos de investigación.	SI☐	NO☐

FECHA: __/__/__ FIRMA DEL PADRE, MADRE O TUTOR: _____

Persona que proporciona la información y la hoja de consentimiento
NOMBRE: ……
CARGO: …….. TLFNO: ……
SERVICIO: …… HOSPITAL: ……
Hago constar que he explicado las características y el objetivo del estudio y sus riesgos y beneficios potenciales a la persona cuyo nombre aparece escrito más arriba.

FECHA: __/__/__ FIRMA: _____

Servicio de Diagnóstico Genético. Instituto de Investigación de Enfermedades Raras
Instituto de Salud Carlos III
Edificio Principal. Planta Baja. Lab. 51-00-006/007. Ctra Majadahonda-Pozuelo Km 2,2. 28220 Majadahonda (Madrid)
Tel. 91 8223101/91 8223152. FAX 91 8003269. e-mail: ggomezm@isciii.es/ bmartinezd@isciii.es