

## HOJA DE INFORMACIÓN AL PACIENTE

Versión de la HIP: 3.0	Fecha de la versión: 11/10/2019
Investigador Principal: José M. Millán Salvador Biomedicina Molecular Celular y Genómica Torre A, planta 4, lab 4.09. tlf 961246678.	
CENTRO: Hospital La Fe - IIS La Fe	
Título del proyecto de investigación: Cribado neonatal para la atrofia muscular espinal: Un estudio piloto.	

### 1. INTRODUCCIÓN:

Nos dirigimos a usted para informarle sobre un estudio en el que se le invita a participar. El estudio ha sido aprobado por el Comité de Ética de la Investigación con medicamentos del Hospital Universitario y Politécnico la Fe (CEIm La Fe).

Nuestra intención es tan sólo que usted reciba la información correcta y suficiente para que pueda evaluar y juzgar si quiere o no participar en este estudio. Para ello lea esta hoja informativa con atención y nosotros le aclararemos las dudas que le puedan surgir después de la explicación. Además, puede consultar con las personas que considere oportunas.

### 2. PARTICIPACIÓN VOLUNTARIA:

Debe saber que su participación en este estudio es voluntaria y que puede decidir no participar y retirar el consentimiento en cualquier momento, sin que por ello se altere la relación con su médico ni se produzca perjuicio alguno en su tratamiento.

### 3. DESCRIPCIÓN GENERAL DEL ESTUDIO:

La Atrofia Muscular Espinal (AME) es una enfermedad caracterizada por la degeneración de las neuronas motoras en la médula espinal que conduce a una progresiva debilidad muscular y parálisis. Se debe a la ausencia de una proteína denominada SMN codificada por el gen *SMN1*.

Los recientes ensayos clínicos que se han llevado a cabo sobre la base de la restauración de la expresión de *SMN1*, así como el efecto sobre los pacientes del fármaco nusinersen, aprobado recientemente por la AEMPS han dado resultados muy prometedores y convierten la AME en una enfermedad tratable. Estos ensayos clínicos demuestran que cuanto antes se administre el tratamiento, se lograrán mejores resultados en el paciente. Por lo tanto, se necesita una confirmación molecular temprana de la enfermedad.

Los Programas de detección de enfermedades neonatales están reconocidos en el sistema de salud español como una actividad orientada a mejorar la salud de la población, a promover, mantener y proteger la salud de la población y prevenir enfermedades, lesiones y discapacidades. Por lo tanto, es un programa de salud pública esencial.

En este proyecto, deseamos explorar la posibilidad de establecer una prueba de detección de AME para recién nacidos que facilite la confirmación genética temprana de la enfermedad y la identificación de bebés candidatos para recibir tratamientos actuales o futuros en la etapa más temprana de la enfermedad.

El cribado neonatal permitirá identificar a los bebés que llevan la ausencia de *SMN1*, por lo tanto, candidatos a recibir los tratamientos disponibles en la etapa más temprana de la enfermedad o presintomáticos.

Para ello necesitamos una muestra de papel procedente de la prueba del talón para el cribado de enfermedades neonatales congénitas que se le realizó al nacimiento y que se encuentra almacenada en la sección de metabolopatías del Hospital Universitario La Fe.

#### **4. BENEFICIOS Y RIESGOS DERIVADOS DE SU PARTICIPACIÓN EN EL ESTUDIO:**

La participación en este estudio en ningún momento podrá comportar riesgo adicional para la salud del participante dado que la muestra que se utilizará fue almacenada en su momento y no requiere exploraciones médicas en el paciente. En el caso de la recogida de nueva muestra, la punción con la lanceta puede resultar molesta, sin suponer un riesgo para la salud del paciente.

Se espera obtener información técnica sobre la posibilidad de introducir el estudio genético en el cribado neonatal, lo que podría aportar beneficio para otros pacientes y para usted.

Debe saber que su participación en este estudio puede no aportarle beneficios directos.

#### **5. TRATAMIENTOS ALTERNATIVOS:**

En los casos que resultaran positivos, el resultado se confirmaría mediante la técnica de diagnóstico genético habitual y el niño entraría dentro del circuito asistencial que en estos momentos se está aplicando en la Comunidad Valenciana. No existen tratamientos alternativos al aplicado dentro del circuito asistencial habitual. Los médicos de la Unidad le proporcionarán toda la información que desee.

#### **6. Nº DE URGENCIA PARA PROBLEMAS DEL ESTUDIO:**

En caso de que desee formular preguntas acerca del estudio o daños relacionados con el mismo, contactar con el médico del estudio Dr. José M. Millán Salvador en el número de teléfono 961 246 677.

## 7. CONFIDENCIALIDAD:

El tratamiento, la comunicación y la cesión de los datos de carácter personal de todos los sujetos participantes se ajustará a lo dispuesto en la Ley Orgánica 3/2018, de 5 de diciembre de protección de datos y garantía de los derechos digitales y en el Reglamento (UE) 2016/679 del Parlamento europeo y del Consejo de 27 de abril de 2016 de Protección de Datos (RGPD) . De acuerdo a lo que establece la legislación mencionada, usted puede ejercer los derechos de acceso, modificación, oposición, cancelación de datos, limitar el tratamiento de datos que sean incorrectos y solicitar una copia o que se trasladen a un tercero (portabilidad) para lo cual deberá dirigirse al investigador principal del estudio o al/a la Delegado/a de Protección de Datos de la Institución Instituto de Investigación Sanitaria del Hospital La Fe, con quién podrá comunicarse a través del teléfono y/o dirección de correo electrónico: millan\_jos@gva.es.

Le recordamos que los datos no se pueden eliminar, aunque deje de participar en el estudio, para garantizar la validez de la investigación y cumplir con los deberes legales. Así mismo tiene derecho a dirigirse a la Agencia de Protección de Datos si no quedara satisfecho.

Tanto el Centro como el Promotor son responsables respectivamente del tratamiento de sus datos y se comprometen a cumplir con la normativa de protección de datos en vigor. Los datos recogidos para el estudio estarán identificados mediante un código, de manera que no se incluya información que pueda identificarle, y sólo su médico del estudio/colaboradores podrá relacionar dichos datos con usted y con su historia clínica. Por lo tanto, su identidad no será revelada a ninguna otra persona salvo a las autoridades sanitarias, cuando así lo requieran o en casos de urgencia médica. Los Comités de Ética de la Investigación con medicamentos, los representantes de la Autoridad Sanitaria en materia de inspección y el personal autorizado por el Promotor, únicamente podrán acceder para comprobar los datos personales, los procedimientos del estudio clínico y el cumplimiento de las normas de buena práctica clínica (siempre manteniendo la confidencialidad de la información).

El Investigador y el Promotor están obligados a conservar los datos recogidos para el estudio al menos hasta 25 años tras su finalización. Posteriormente, su información personal solo se conservará por el centro para el cuidado de su salud y por el promotor para otros fines de investigación científica si usted hubiera otorgado su consentimiento para ello, y si así lo permite la ley y requisitos éticos aplicables.

Sólo se tramitarán a terceros y a otros países los datos recogidos para el estudio, que en ningún caso contendrán información que le pueda identificar directamente, como nombre y apellidos, iniciales, dirección, nº de la seguridad social, etc... En el caso de que se produzca esta cesión, será para los mismos fines del estudio descrito y garantizando la confidencialidad como mínimo con el nivel de protección de la legislación vigente en nuestro país.

Si realizáramos transferencia de sus datos codificados fuera de la UE a las entidades de nuestro grupo, a prestadores de servicios o a investigadores científicos que colaboren con nosotros, los datos del participante quedarán protegidos con salvaguardas tales como contratos u otros mecanismos por las autoridades de protección de datos. Si el participante quiere saber más al respecto, puede contactar con el Delegado de Protección de Datos del promotor: dpd@gva.es.

## **8. OTRA INFORMACIÓN RELEVANTE:**

Cualquier nueva información que se descubra durante su participación y que pueda afectar a su disposición para participar en el estudio, le será comunicada por su médico lo antes posible.

Si usted decide retirar el consentimiento para participar en este estudio, no se añadirá ningún dato nuevo a la base de datos y, puede exigir la destrucción de todas las muestras identificables previamente obtenidas para evitar la realización de nuevos análisis.

También debe saber que puede ser excluido del estudio si el promotor o los investigadores del mismo lo consideran oportuno, ya sea por motivos de seguridad o porque consideren que usted no está cumpliendo con los procedimientos establecidos. En cualquiera de los casos, usted recibirá una explicación adecuada del motivo por el que se ha decidido su retirada del estudio.

El promotor podrá suspender el estudio siempre y cuando sea por alguno de los supuestos contemplados en la legislación vigente.

Al firmar la hoja de consentimiento adjunta, se compromete a cumplir con los procedimientos del estudio que se le han expuesto. Cuando acabe su participación recibirá el mejor tratamiento disponible y que su médico considere el más adecuado para su enfermedad.

## **9. OBTENCIÓN Y UTILIZACIÓN DE MUESTRAS BIOLÓGICAS**

Se obtendrá una muestra de ADN a partir del papel de la prueba del talón o en la nueva muestra recogida. Esa muestra se anonimizará disponiendo el investigador únicamente el número de copias del gen *SMN1* del participante. Se estudiará el número de copias del gen *SMN1*. Las muestras permanecerán custodiadas en el laboratorio del investigador del proyecto, José M. Millán, Una vez que se haya realizado el análisis las muestras de ADN se destruirán.