



HOJA DE INFORMACIÓN PARA EL PARTICIPANTE EN EL ESTUDIO DE INVESTIGACIÓN TITULADO “*Enfoque integral y traslacional del diagnóstico y tratamiento de los trastornos del neurodesarrollo (TEA, TDAH, DI) y del TOC: una aproximación genética y funcional*”.

INVESTIGADOR: ANGEL CARRACEDO ÁLVAREZ.

CENTRO: FUNDACIÓN PÚBLICA GALEGA DE MEDICINA XENÓMICA

Este documento tiene por objeto facilitarle información sobre un **estudio de investigación** en el que se invita a participar a su representado/a. Este estudio fue aprobado por el Comité de Ética de la Investigación Santiago - Lugo.

Si decide que su representado/a participe en él, debe recibir información personalizada del investigador, debe **leer este documento antes** y hacer todas las preguntas que necesite para comprender los detalles sobre el mismo. Si lo desea, puede llevarse el documento, consultarlo con otras personas y tomarse el tiempo necesario para decidir si participa o no.

La participación en este estudio es completamente **voluntaria**. Usted puede decidir que su representado/a no participe o, si acepta que lo haga, cambiar de parecer retirando el consentimiento en cualquier momento sin tener que dar explicaciones. Le aseguramos que esta decisión no afectará a su relación con los profesionales sanitarios que atienden a su representado/a ni a la asistencia sanitaria a la que su representado/a tiene derecho.

FINALIDAD DE LA PARTICIPACIÓN

Con este proyecto pretendemos descifrar las bases genéticas, moleculares y neurocognitivas del Trastorno Obsesivo Compulsivo (TOC) y los Trastornos del Neurodesarrollo (TND), así como sus comorbilidades y manifestaciones fenotípicas asociadas, mediante estudios de asociación, metilación y de secuenciación del genoma completo, con el objetivo de evaluar la utilidad de las nuevas tecnologías de genotipado y secuenciación masiva en el diagnóstico genético del TOC y de los TND.

Los resultados genéticos, epigenéticos, farmacogenéticos, cognitivos y de imagen permitirán ahondar en los mecanismos biológicos subyacentes a los trastornos del neurodesarrollo, lo que posibilitará un mejor conocimiento de estos trastornos, que revertirán en una mejora en la identificación y estratificación de los individuos en riesgo y en una mejora en el consejo genético.

La validación funcional de las variantes genéticas detectadas permitirá finalmente identificar nuevos biomarcadores y/o dianas terapéuticas de interés, que puedan ser de utilidad para la identificación de nuevas opciones terapéuticas que permitan un tratamiento personalizado de los individuos afectados.

¿SE OBTENDRÁ ALGÚN BENEFICIO POR PARTICIPAR?

Non se espera que su representado/a obtenga un beneficio directo por participar en el estudio. La investigación pretende descubrir aspectos desconocidos o poco claros sobre los Trastornos del Neurodesarrollo y el Trastorno Obsesivo Compulsivo. Esta información podrá ser de utilidad en un futuro para otras personas.



¿POR QUÉ LE OFRECEN PARTICIPAR?

La selección de las personas invitadas a participar depende de unos criterios que están descritos en el protocolo de la investigación. Estos criterios sirven para seleccionar a la población en la que se centra la investigación, y a su representado/a se le invita a participar porque (MARCAR EL QUE CORRESPONDA):

- Presenta un diagnóstico de Trastorno Obsesivo Compulsivo o de un Trastorno del Neurodesarrollo.
- Es progenitor/a o hermano/hermana de un participante con diagnóstico de Trastorno Obsesivo Compulsivo o de un Trastorno del Neurodesarrollo.
- No presenta un diagnóstico de Trastorno Obsesivo Compulsivo ni de un Trastorno del Neurodesarrollo, ni padece ninguna patología del eje I o II y lo necesitamos como grupo control.

¿EN QUÉ CONSISTE SU PARTICIPACIÓN?

Si decide que su representado/a participe en este estudio, nos autoriza a **consultar datos en su historia clínica**. De ser el caso, también nos autoriza a **consultar su información disponible en la base de datos o registros de la asociación** a través de la que lo/la contactamos, para la recogida de información clínica, personal, familiar o social. **Esto permite que su representado/a no tenga que repetir pruebas/ tareas/ cuestionarios que haya realizado previamente.**

En aquellos casos en los que la información recogida esté incompleta o resulte insuficiente, se le pedirá que complete unos cuestionarios. En algunos casos los cuestionarios pueden ser cubiertos en casa, aunque otros deben serlo en presencia de los miembros del equipo o de los colaboradores del proyecto.

Adicionalmente, el equipo de investigación le solicitará que nos permita (marcar **SOLO** lo que corresponda):

- Obtener una muestra de saliva.
- Extraer una muestra de 5 ml de sangre.
- Realizar una fMRI para a su evaluación estructural y funcional.
- Realizar una serie de procesos de evaluación cognitiva y/o sensorial cuantitativa.
- Si dispone de historia clínica en el SERGAS, incorporar a la misma los datos de las pruebas que se le realicen.

La información y muestra biológica de su representado/a se codificarán utilizando un número único dentro del estudio, por lo que nadie fuera de él podrá identificarlo. La muestra biológica se examinará en busca de diversas características biológicas, genéticas y celulares, que pueden estar asociadas con Trastornos del Neurodesarrollo o con el Trastorno Obsesivo Compulsivo. Estos análisis se harán en las instalaciones que el Grupo de Medicina Xenómica tiene en la Fundación Pública Galega de Medicina Xenómica y en la Universidade de Santiago de Compostela, aunque en algunos casos la secuenciación del genoma podrá ser realizada por laboratorios externos en las mismas condiciones que se indican en este documento.



Este proyecto tendrá una duración total estimada de cinco años, durante los cuales puede ser necesario que contactemos de nuevo con su representado/a para recoger nuevos datos o muestras. Los responsables del estudio pueden decidir finalizarlo antes de lo previsto o interrumpir su participación. En cualquier caso, se le informará de los motivos de su retirada.

¿QUÉ MOLESTIAS O INCONVENIENTES TIENE?

Este es un estudio observacional, por lo que no implica ningún tratamiento adicional. Su participación le supondrá la molestia de que le raspemos el interior de la mejilla con un hisopo bucal o que tengamos que pincharlo para la extracción de sangre. Esto último puede ocasionarle un pequeño hematoma o algún mareo. Además, en el caso de que aún no los hubiese realizado, tendrá que dedicar tiempo (máximo 2 horas) a completar los cuestionarios y las evaluaciones.

En el caso de que el equipo de investigación le solicite autorización para administrarle el paradigma de fMRI, debe saber que es un procedimiento relativamente nuevo que usa imágenes de RM para medir los pequeños cambios metabólicos que se producen en una parte activa del cerebro. Esta prueba se usa rutinariamente en medicina, no implica radioactividad, necesita estar tumbado e inmóvil durante 30-45 minutos dentro de una especie de túnel, lo que puede producir sensación de agobio en algunas personas. No se aconseja realizar esta prueba si se tienen determinados aparatos de ortodoncia, prótesis, implantes, marcapasos y otros dispositivos electrónicos en el cuerpo. Si este es el caso de su representado/a, deberá informar previamente a los investigadores de este estudio. Además, durante la realización de algunas tareas, recibirá estímulos táctiles de diferente naturaleza en el brazo. Antes de entrar en equipo de RM, se podrá familiarizar con el mismo y podrá decidir que no quiere continuar en cualquier momento.

Finalmente, si se le solicita autorización para realizar una evaluación sensorial cuantitativa, utilizaremos un algómetro de presión, que nos aportará índices de umbral del dolor (momento en el que se empieza a sentir dolor) en diferentes regiones corporales (brazo, pierna). Todos los procedimientos que empleamos son seguros y no invasivos, y están adaptados al umbral del dolor de cada participante.

¿RECIBIRÁ LA INFORMACIÓN QUE SE OBTENGA DEL ESTUDIO?

Si lo desea, al finalizar el estudio, se le facilitará un resumen de los resultados de su representado/a en el mismo.

La información genética recogida puede ser incorporada a su historia clínica del Servizo Galego de Saúde (SERGAS) por lo que en el futuro podrían estar disponibles para ser utilizados en la práctica clínica habitual si su médico así lo considera. Los resultados de estas pruebas genéticas podrían descubrir ciertas condiciones que afecten en el futuro a su salud. Estas condiciones podrían ser compartidas por los familiares de su representado/a. Llegado el caso, sería conveniente que su representado/a les transmita esta información.

Los resultados de las otras pruebas que se realicen pueden no tener aplicación clínica ni una interpretación clara, por lo que, si quiere disponer de ellos, deberán ser comentados con el personal del estudio.

¿SE PUBLICARÁN LOS RESULTADOS DE ESTE ESTUDIO?

Los resultados de este estudio serán remitidos a publicaciones científicas para su difusión, pero no se transmitirá ningún dato que pueda llevar a la identificación de los participantes.



INFORMACIÓN REFERENTE A DATOS/MUESTRAS:

La obtención, tratamiento, conservación, comunicación y cesión de los datos de su representado/a se hará conforme a lo dispuesto en el "Reglamento General de Protección de Datos" (Regulación UE 2016-679 del Parlamento europeo y del Consejo, de 27 de abril de 2016) y la normativa española sobre protección de datos de carácter personal vigente.

La institución en la que se desarrolla esta investigación es la responsable del tratamiento de sus datos, pudiendo contactar con el/la Delegado/a de Protección de Datos a través del correo electrónico delegado.proteccion.datos@sergas.gal.

Los datos/muestras necesarias para llevar a cabo este estudio serán recogidos y conservados **pseudoanonimizados** (codificados) en la base de datos del equipo de investigación y en la del Centro de Investigación Biomédica en Red (CIBERSAM). La pseudoanonimización es el tratamiento de datos personales de forma que no puedan atribuirse a un/una interesado/a sin que se use información adicional. En este estudio solamente el equipo investigador conocerá el código que permita saber su identidad.

La normativa que regula el tratamiento de datos de personas, le otorga el derecho a acceder a los datos de su representado/a, oponerse, corregirlos, cancelarlos, limitar su tratamiento, restringir o solicitar la supresión de los mismos. También puede solicitar una copia de estos o que se envíe a un tercero (derecho de portabilidad).

Para ejercer estos derechos, puede dirigirse a el/la Delegado/a de Protección de Datos del centro a través de los medios de contacto antes indicados o a el/la investigador/a principal de este estudio en el correo electrónico: angel.carracedo@usc.es en el tfno. 981951490.

Así mismo, tiene derecho a interponer una reclamación ante la "Agencia Española de Protección de Datos", cuando considere que alguno de los derechos de su representado/a no hubiese sido respetado.

Únicamente el equipo investigador y las autoridades sanitarias, que tienen el deber de guardar la confidencialidad, tendrán acceso a todos los datos recogidos en el estudio. Por ello, en la investigación médica, puede ser de gran importancia compartir la información que los investigadores obtienen del estudio de muestras humanas con otros investigadores, para que mediante futuros proyectos se pueda producir avance del conocimiento, que lleve a mejoras en la atención de los pacientes de todo el mundo. Dentro de futuros estudios se podría incluir el análisis de sus muestras o datos.

Si acepta participar en este estudio, parte de la información, incluida la genética, será incluida en bases de datos científicas (ej: EGA, ELIXIR o dbGAP, del Instituto Nacional de Salud estadounidense). Si un investigador quiere estudiar la información contenida en alguna de estas bases de datos, debe realizar una solicitud expresa que es revisada y valorada por un Comité Interno y, además, el estudio tendrá que contar con la aprobación de un Comité de Ética. **Su nombre o cualquier otra información que pudiese identificarlo de modo directo nunca será incluida en una base de datos científica.**

En el caso de que alguna información se transmita a otros países, se realizará con un nivel de protección de datos equivalente, como mínimo, al establecido por la normativa española y europea.

Al terminar este estudio, y conforme a la normativa, las muestras biológicas de su representado/a y sus datos serán conservados **pseudoanonimizados (codificados)** en las colecciones C.0003145 para la "Linea de investigación en genética de los trastornos psiquiátricos" y en la C.0001387 para a



"Linea de investigación en farmacogenética y farmacogenómica", dadas de alta en el "Registro Nacional de Colecciones" do Instituto de Salud Carlos III, y de las que es titular D. Ángel Carracedo Álvarez. De esta forma, podremos utilizar las muestras y datos para otros estudios en las mismas líneas de investigación, siempre previo informe favorable de un Comité de Ética de la Investigación.

- Tendrá a su disposición, si así lo solicita al investigador responsable de la colección, toda la información sobre los estudios de investigación en los que se utilicen las muestras/datos de su representado/a. Un Comité de Ética de la Investigación decidirá en qué casos es imprescindible que se le envíe información de forma individualizada.
- Los datos de su representado/a y muestras quedarán bajo la custodia del responsable de la colección, y sólo tendrán acceso a datos que lo identifiquen el responsable y su equipo. Las muestras solamente podrán ser cedidas a otros grupos de investigación con su consentimiento.
- Podrá restringir el uso de datos o muestras de su representado/a dirigiéndose al responsable de la colección.

Podrá solicitar la destrucción o anonimización de la muestra su representado/a en cualquier momento, dirigiéndose al investigador principal. Aún así, esto no se aplicará a los datos resultantes de los análisis que ya se hubiesen realizado.

¿EXISTEN INTERESES ECONÓMICOS EN ESTE ESTUDIO?

Debido a la ambición de los objetivos de este estudio, el equipo de investigación está presentando diversas solicitudes de financiación ante diferentes entidades para poder llevar a cabo las numerosas tareas que se contemplan, exigiendo el compromiso de informar al Comité de Ética de los fondos que se vayan obteniendo para llevarlo a cabo. El investigador no recibirá retribución específica por la dedicación al estudio.

Su representado/a no será retribuido por participar. Es posible que de los resultados do estudio o estudios se deriven productos comerciales o patentes; en este caso, su representado/a no participará de los beneficios económicos originados.

¿CÓMO CONTACTAR CON EL EQUIPO INVESTIGADOR DE ESTE ESTUDIO?

Puede contactar con:

_____ (indicar
Nombre, Apellidos, Centro y datos de contacto de la persona que hace el reclutamiento)

También puede contactar con el Investigador Principal del proyecto, el Dr. Ángel Carracedo Álvarez o con D^a Montserrat Fernández Prieto en el teléfono 881815447 o en el correo electrónico Montserrat.Fernandez.Prieto@sergas.es.

¡Muchas gracias por su colaboración!



REVOCACIÓN DEL CONSENTIMIENTO

Yo,
 con DNI revoco / anulo el consentimiento dado con fecha: y SOLICITO:

- LA ELIMINACIÓN DE MIS MUESTRAS BIOLÓGICAS DE LA COLECCIÓN EN LAS QUE FUERON INCORPORADAS.
- LA ELIMINACIÓN DE MIS DATOS PERSONALES. La muestra será anónima irreversiblemente y podrá ser utilizada en proyectos de investigación.
- LA ELIMINACIÓN DE MIS MUESTRAS Y MIS DATOS PERSONALES DE FORMA QUE NO PUEDAN SER UTILIZADOS EN ESTUDIOS POSTERIORES.

En, **a** **de**..... **de**

Firmado:

Yo, con DNI

En calidad de: *(Indique la opción aplicable a su caso)*

- Testigo firmante
- Representante legal

de: con DNI.....,

revoco / anulo el consentimiento dado con fecha: y SOLICITO:

- LA ELIMINACIÓN DE SUS MUESTRAS BIOLÓGICAS DE LA COLECCIÓN EN LAS QUE FUERON INCORPORADAS.
- LA ELIMINACIÓN DE SUS DATOS PERSONALES. La muestra será anónima irreversiblemente y podrá ser utilizada en proyectos de investigación.
- LA ELIMINACIÓN DE SUS MUESTRAS Y DATOS PERSONALES DE FORMA QUE NO PUEDAN SER UTILIZADOS EN ESTUDIOS POSTERIORES.

Firmado:

En, **a** **de**..... **de**