



FOLLA DE INFORMACIÓN DO ESTUDO DE INVESTIGACIÓN TITULADO “*Enfoque integral e translacional do diagnóstico e tratamento dos trastornos do neurodesenvolvemento (TEA, TDAH, DI) e do TOC: unha aproximación xenética e funcional*”.

INVESTIGADOR: ANGEL CARRACEDO ÁLVAREZ.

CENTRO: FUNDACIÓN PÚBLICA GALEGA DE MEDICINA XENÓMICA

Este documento ten por obxecto facilitarlle información sobre un **estudo de investigación** no que se lle convida a participar. Este estudo foi aprobado polo Comité de Ética da Investigación Santiago - Lugo.

Se decide participar nel, debe recibir información personalizada do investigador, **ler este documento antes** e facer todas as preguntas que precise para comprender os detalles sobre o mesmo. Se o desexa, pode levar o documento, consúltalo con outras persoas e tomar o tempo necesario para decidir se participa ou non.

A participación neste estudo é completamente **voluntaria**. Vostede pode decidir non participar ou, se acepta facelo, cambiar de parecer retirando o consentimento en calquera momento sen ter que dar explicacións. Asegurámoslle que esta decisión non afectará á relación cos profesionais sanitarios que o atenden a vostede ou seu/súa representado/a nin á asistencia sanitaria á que se ten dereito.

FINALIDADE DA PARTICIPACIÓN

Con este proxecto pretendemos descifrar as bases xenéticas, moleculares e neurocognitivas do Trastorno Obsesivo Compulsivo (TOC) e os Trastornos do Neurodesenvolvemento (TND), así como as súas comorbilidades e manifestacións fenotípicas asociadas, mediante estudos de asociación, metilación e de secuenciación de xenoma completo, co obxectivo de avaliar a utilidade das novas tecnoloxías de xenotipado e secuenciación masiva no diagnóstico xenético do TOC e dos TND.

Os resultados xenéticos, epixenéticos, farmacoxenéticos, cognitivos e de imaxe permitirán afondar nos mecanismos biolóxicos subxacentes aos trastornos do neurodesenvolvemento, o que posibilitará un mellor coñecemento destes trastornos que reverterán nunha mellora na identificación e estratificación dos individuos en risco e nunha mellora no consello xenético.

A validación funcional das variantes xenéticas detectadas permitirá finalmente identificar novos biomarcadores e/ou dianas terapéuticas de interese, que poidan ser de utilidade para a identificación de novas opcións terapéuticas que permitan un tratamento personalizado dos individuos afectados.

OBTENSE ALGÚN BENEFICIO POR PARTICIPAR?

Non se espera que vostede, ou seu/súa representado/a, obteña un beneficio directo por participar no estudo. A investigación pretende descubrir aspectos descoñecidos ou pouco claros sobre os Trastornos do Neurodesenvolvemento e o Trastorno Obsesivo Compulsivo. Esta información poderá ser de utilidade nun futuro para outras persoas.



POR QUE LLE OFRECEMOS PARTICIPAR?

A selección das persoas invitadas a participar depende duns criterios que están descritos no protocolo da investigación. Estes criterios serven para seleccionar á poboación na que se centra a investigación e a vostede invítaselle a participar porque (MARCAR O QUE CORRESPONDA):

- Presenta un diagnóstico de Trastorno Obsesivo Compulsivo ou dun Trastorno do Neurodesenvolvemento.
- É proxenitor/a ou irmán/irmá dun participante con diagnóstico de Trastorno Obsesivo Compulsivo ou dun Trastorno do Neurodesenvolvemento.
- Non presenta un diagnóstico de Trastorno Obsesivo Compulsivo nin dun Trastorno do Neurodesenvolvemento, nin padece ningunha patoloxía do eixo I ou II e necesítámolo como grupo control.

EN QUE CONSISTE A PARTICIPACIÓN?

Se decide participar neste estudo, autorízanos a **consultar datos na súa historia clínica** (ou seu/súa representado/a). De ser o caso, tamén nos autoriza a **consultar a información dispoñible na base de datos ou rexistros da asociación** a través da que contactamos con vostede, para a recollida de información clínica, persoal, familiar ou social. **Isto permite que non teña/n que repetir probas/ tarefas/ cuestionarios que xa tivera/n realizado previamente.**

Naqueles casos nos que a información recollida estea incompleta ou resulte insuficiente, pediráselle que complete uns cuestionarios. Nalgúns casos os cuestionarios poden ser cubertos na casa, aínda que outros deben selo en presenza dos membros do equipo ou dos colaboradores do proxecto.

Adicionalmente, o equipo de investigación solicitaralle que nos permita (marcar **SÓ** o que corresponda):

- Obter unha mostra de saliva.
- Extraer unha mostra de 5 ml de sangue.
- Realizar unha fMRI para a súa avaliación estrutural e funcional.
- Realizar unha serie de procesos de avaliación cognitiva e/ou sensorial cuantitativa.
- Se dispón de historia clínica no SERGAS, incorporar á mesma os datos das probas que se lle realicen.

A información e mostra biolóxica codificarase utilizando un número único dentro do estudo, polo que ninguén fóra del poderá identificalo. A mostra biolóxica examínase en busca de diversas características biolóxicas, xenéticas e celulares, que poden estar asociadas con Trastornos do Neurodesenvolvemento ou co Trastorno Obsesivo Compulsivo. Estas análises faranse nas instalacións que o Grupo de Medicina Xenómica ten na Fundación Pública Galega de Medicina Xenómica e na Universidade de Santiago de Compostela, aínda que nalgúns casos a secuenciación do xenoma poderá ser realizada por laboratorios externos nas mesmas condicións que se indican neste documento.



Este proxecto terá unha duración total estimada de cinco anos, durante os cales pode ser necesario que contactemos de novo con vostede para recoller novos datos ou mostras. Os responsables do estudo poden decidir finalizalo antes do previsto ou interromper a súa participación. En calquera caso, informaráselle dos motivos da súa retirada.

QUE MOLESTIAS OU INCONVENIENTES TEN?

Este é un estudo observacional, polo que non implica ningún tratamento adicional. A participación supón a molestia de que lle/s raspemos o interior da meixela cun hisopo bucal ou que teñamos que picarlle/s para a extracción sangue. Isto último pode ocasionar un pequeno hematoma ou algún mareo. Ademais, no caso de que aínda non os realizara, terá que adicar tempo (máximo 2 horas) a completar os cuestionarios e as avaliacións.

No caso de que o equipo de investigación lle solicite autorización para administrarlle/s o paradigma de fMRI, debe saber que é un procedemento relativamente novo que usa imaxes de RM para medir os pequenos cambios metabólicos que se producen nunha parte activa do cerebro. Esta proba úsase rutinariamente en medicina, non implica radioactividade, precisa estar deitado e inmóbil durante 30-45 minutos dentro dunha especie de túnel, o que pode producir sensación de agobio nalgunhas persoas. Non se aconsella realizar esta proba se se teñen determinados aparatos de ortodoncia, próteses, implantes, marcapasos e outros dispositivos electrónicos no corpo. No caso de que se atope/n neste caso, deberá informar previamente aos investigadores deste estudo. Ademais, durante a realización dalgunhas tarefas, recibirá estímulos táctiles de diferente natureza no brazo. Antes de entrar no equipo de RM, poderase familiarizar co mesmo e poderá decidir que non quere continuar en calquera momento.

Finalmente, si se solicita autorización para realizar unha avaliación sensorial cuantitativa, utilizaremos un algómetro de presión, que nos aportará índices de limiar á dor (momento no que empeza a sentir dor) en diferentes rexións corporais (brazo, perna). Todos os procedementos que empregamos son seguros e non invasivos, e están adaptados ao limiar da dor de cada participante.

RECIBIREI A INFORMACIÓN QUE SE OBTÉÑA DO ESTUDO?

Se o desexa, ao finalizar o estudo, facilitaráselle un resumo dos resultados do mesmo.

A información xenética recollida pode ser incorporada á historia clínica do Servizo Galego de Saúde (SERGAS) polo que no futuro poderían estar dispoñibles para ser utilizados na práctica clínica habitual se o seu médico así o considera. Os resultados destas probas xenéticas poderían descubrir certas condicións que afecten no futuro á súa saúde. Estas condicións poderían ser compartidas polos seus familiares. Chegado o caso, sería conveniente que vostede lles transmita esta información.

Os resultados das probas que se realicen poden non ter aplicación clínica nin unha interpretación clara, polo que, se quere dispoñer deles, deberán ser comentados co persoal do estudo.

PUBLICARANSE OS RESULTADOS DESTE ESTUDO?

Os resultados deste estudo serán remitidos a publicacións científicas para a súa difusión, pero non se transmitirá ningún dato que poda levar á identificación dos participantes.



INFORMACIÓN REFERENTE A DATOS/MOSTRAS:

A obtención, tratamento, conservación, comunicación e cesión dos seus datos farase conforme ao disposto no "Reglamento General de Protección de Datos" (Regulamento UE 2016-679 do Parlamento europeo e do Consello, de 27 de abril de 2016) e a normativa española sobre protección de datos de carácter persoal vixente.

A institución na que se desenvolve esta investigación é a responsable do tratamento dos seus datos podendo contactar co/a Delegado/a de Protección de Datos a través do correo electrónico delegado.proteccion.datos@sergas.gal.

Os datos/mostras necesarios para levar a cabo este estudo serán recollidos e conservados **seudonimizados** (codificados) na base de datos do equipo de investigación e na do Centro de Investigación Biomédica en Red (CIBERSAM). A seudonimización é o tratamento de datos persoais de xeito que non podan atribuírse a un/unha interesado/a sen que se use información adicional. Neste estudo soamente o equipo investigador coñecerá o código que permita saber a súa identidade.

A normativa que regula o tratamento de datos de persoas, outórgalle o dereito a acceder aos seus datos, opoñerse, correxilos, cancelalos, limitar o seu tratamento, restrinxir ou solicitar a supresión dos mesmos. Tamén pode solicitar unha copia destes ou que se envíe a un terceiro (dereito de portabilidade).

Para exercer estes dereitos vostede pode dirixirse ao/á Delegado/a de Protección de Datos do centro a través dos medios de contacto antes indicados ou ao/á investigador/a principal deste estudo no correo electrónico: angel.carracedo@usc.es ou no tfno. 981951490.

Así mesmo, vostede ten dereito a interpoñer unha reclamación ante a "Agencia Española de Protección de Datos", cando considere que algún dos seus dereitos non tivera sido respectado.

Unicamente o equipo investigador e as autoridades sanitarias, que teñen o deber de gardar a confidencialidade, terán acceso a todos os datos recollidos no estudo. Porén, na investigación médica, pode ser de gran importancia compartir a información que os investigadores obteñen do estudo de mostras humanas con outros investigadores, para que mediante futuros proxectos se poda producir avance do coñecemento, que leve a melloras na atención dos pacientes de todo o mundo. Dentro de futuros estudos poderíase incluír a análise das súas mostras ou datos.

Se acepta participar neste estudo, parte da información incluída a xenética, será incluída en bases de datos científicas (ex: EGA, ELIXIR ou dbGAP, do Instituto Nacional de Saúde estadounidense). Se un investigador quere estudar a información contida nalgunha destas bases de datos, debe realizar unha solicitude expresa que é revisada e valorada por un Comité Interno e, ademais, o estudo terá que contar coa aprobación dun Comité de Ética. **O seu nome ou calquera outra información que puidese identificalo de modo directo nunca será incluída nunha base de datos científica.**

No caso de que algunha información se transmita a outros países, realizarase cun nivel de protección de datos equivalente, como mínimo, ao establecido pola normativa española e europea.

Ao terminar este estudo, e conforme á normativa, as súas mostras biolóxicas e os seus datos serán conservados **seudonimizados (codificados)** nas coleccións C.0003145 para a "*Liña de investigación en xenética dos trastornos psiquiátricos*" e na C.0001387 para a "*Liña de investigación en farmacoxenética e farmacoxenómica*", dadas de alta no "Rexistro Nacional de Coleccións" do Instituto de Salud Carlos III, e das que é titular D. Ángel Carracedo Álvarez. Desta forma, poderemos



utilizar as mostras e datos para outros estudos nas mesmas liñas de investigación, sempre previo informe favorable dun Comité de Ética da Investigación.

- Vostede terá á súa disposición, se así o solicita ao investigador responsable da colección, toda a información sobre os estudos de investigación nos que se utilicen as mostras/datos. Un Comité de Ética da Investigación decidirá en que casos é imprescindible que se lle envíe información de maneira individualizada.
- Os seus datos e mostras quedarán baixo a custodia do responsable da colección, e só terán acceso a datos que o identifiquen o responsable e o seu equipo. As mostras soamente poderán ser cedidas a outros grupos de investigación co seu consentimento.
- Vostede poderá restrinxir o uso dos seus datos ou mostras dirixíndose ao responsable da colección.

Vostede poderá solicitar a destrución ou anonimización da súa mostra en calquera momento, dirixíndose ao investigador principal. Porén, isto non se aplicará aos datos resultantes das análises que xa se realizaran.

EXISTEN INTERESES ECONÓMICOS NESTE ESTUDO?

Debido á ambición dos obxectivos deste estudo, o equipo de investigación está presentando diversas solicitudes de financiación ante diferentes entidades para poder levar a cabo as numerosas tarefas que se contemplan, existindo o compromiso de informar ao Comité de Ética dos fondos que se van obtendo para levalo a cabo. O investigador non recibirá retribución específica pola dedicación ao estudo.

Vostede non será retribuído por participar. É posible que dos resultados do estudo ou estudos se deriven produtos comerciais ou patentes; neste caso, vostede non participará dos beneficios económicos orixinados.

COMO CONTACTAR CO EQUIPO INVESTIGADOR DESTE ESTUDO?

Vostede pode contactar con:

(indicar Nome, Apelidos, Centro e datos de contacto da persoa que fai o recrutamento)

Tamén pode contactar co Investigador Principal do proxecto, o Dr. Ángel Carracedo Álvarez ou con D^a Montserrat Fernández Prieto no teléfono 881815447 ou correo electrónico Montserrat.Fernandez.Prieto@sergas.es.

Moitas grazas pola súa colaboración!



REVOCACIÓN DO CONSENTIMENTO

Eu,.....
 con DNI revoco / anulo o consentimento dado con data: e SOLICITO:

- A ELIMINACIÓN DAS MIÑAS MOSTRAS BIOLÓXICAS DA COLECCIÓN NAS QUE FORON INCORPORADAS.
- A ELIMINACIÓN DOS MEUS DATOS PERSONAIS. A mostra será anónima irreversiblemente e poderá ser utilizada en proxectos de investigación.
- A ELIMINACIÓN DAS MIÑAS MOSTRAS E OS MEUS DATOS PERSONAIS DE FORMA QUE NON PODAN SER UTILIZADOS EN ESTUDOS POSTERIORES.

En, a de..... de

Asinado:

Eu, con DNI

En calidade de: *(Indique a opción aplicable ao seu caso)*

- Testemuña asinante
- Representante legal

de: con DNI.....,

revoco / anulo o consentimento dado con data: e SOLICITO:

- A ELIMINACIÓN DAS SÚAS MOSTRAS BIOLÓXICAS DA COLECCIÓN NAS QUE FORON INCORPORADAS.
- A ELIMINACIÓN DOS SEUS DATOS PERSONAIS. A mostra será anónima irreversiblemente e poderá ser utilizada en proxectos de investigación.
- A ELIMINACIÓN DAS SÚAS MOSTRAS E DATOS PERSONAIS DE FORMA QUE NON PODAN SER UTILIZADOS EN ESTUDOS POSTERIORES.

Asinado:

En, a de..... de