

DOCUMENTO DE INFORMACIÓN  
Y  
CONSENTIMIENTO INFORMADO  
REPRESENTANTES LEGALES DE  
PARTICIPANTES

**“REGISTRO EUROPEO DE PACIENTES  
CON SÍNDROME DE LA DEFICIENCIA  
CONSTITUTIVA DE LA REPARACIÓN DE  
ERRORES DE APAREAMIENTO DE  
NUCLEÓTIDOS (*Constitutional Mismatch  
Repair Deficiency: CMMRD*)”**

**“REGISTRO C4CMMRD”**



Este documento tiene por objeto facilitarles 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 deciden que su representado/a participe en él, deben recibir información personalizada del investigador, deben **leer este documento antes** y hacer todas las preguntas que necesiten para comprender los detalles sobre el mismo. Si lo desean, pueden llevarse el documento, consultarlo con otras personas y tomarse el tiempo necesario para decidir si participar o no.

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

### **/// FINALIDAD DE LA PARTICIPACIÓN**

Este proyecto está liderado por un grupo de clínicos e investigadores involucrados en la investigación en el campo de la CMMRD, una enfermedad genética rara caracterizada por aumentar el riesgo de cáncer en niños, adolescentes y adultos jóvenes.

La participación de su representado/a en este proyecto implica que su información clínica se recoja en una base de datos internacional y que algunas de sus muestras biológicas, ya recolectadas como parte de su atención médica, puedan ser analizadas por equipos involucrados en Proyectos de investigación centrados en CMMRD.

### **///¿POR QUÉ LE OFRECEN PARTICIPAR ?**

Su representado/a ha sido diagnosticado/a de CMMRD (Síndrome de la Deficiencia Constitutiva de la Reparación de Errores de apareamiento de nucleótidos), o presenta una mutación en línea germinal en un gen de MMR y un cáncer a una edad temprana (condición llamada "Lynch Joven" en este proyecto).

Debido a que esta enfermedad es tan rara, la mayoría de los médicos que tratan a un paciente con esta enfermedad tienen muy poca experiencia acerca de ella. Ahora sabemos que para la mayoría de los pacientes con un tumor asociado a CMMRD se requiere adaptar las pautas de tratamiento. Además, se recomiendan procedimientos de seguimiento específicos para permitir el diagnóstico precoz de los tumores asociados a este síndrome. Sin embargo, debido a que esta enfermedad es muy rara, hasta el momento no se ha evaluado la eficacia de estas guías específicas para el tratamiento y seguimiento. La única forma de aumentar nuestro conocimiento sobre esta enfermedad es pedir a todos los médicos que diagnostiquen un caso de CMMRD o Lynch joven que envíen todos los datos sobre sus pacientes a una base de datos común.

El objetivo de este proyecto es recopilar información clínica y genética de un gran número de pacientes con CMMRD para poder estudiar la historia natural de la enfermedad, analizar el efecto del tratamiento del cáncer en pacientes afectados por esta patología, y evaluar la eficacia de los programas de seguimiento.

Además, queremos facilitar a los equipos involucrados en proyectos biológicos sobre esta enfermedad el acceso a muestras biológicas de tejido normal y tumores de pacientes CMMRD (o Lynch Joven). Estos proyectos tienen como objetivo comprender mejor los mecanismos que conducen a la aparición de cáncer en estos pacientes y, especialmente, el papel del sistema inmunológico, que puede ser bastante importante y podría ser un elemento clave para el tratamiento y la prevención del cáncer.

### /// ¿EN QUÉ CONSISTE SU PARTICIPACIÓN?

Si ustedes están de acuerdo los bioespecímenes de su representado/a, como muestras de sangre, piel o tumores que ya han sido recolectados para pruebas genéticas o de diagnóstico de tumores podrían estar disponibles para equipos de investigación en Europa o países no europeos que trabajen en el campo de CMMRD o Lynch joven. No será necesario recoger ninguna muestra adicional para este proyecto.

Estas muestras pueden enviarse - sistemáticamente de manera confidencial y segura, después de la revisión por parte del comité de dirección del proyecto - como parte de un proyecto de investigación colaborativo dentro del consorcio CMMRD, o con otras instituciones /académicas y socios industriales de Europa o de otro continente de acuerdo con las leyes europeas.

Estas muestras biológicas se utilizarán para proyectos de investigación cuyo objetivo sea comprender mejor las características específicas de los tumores asociados con CMMRD o con Lynch joven, y el papel del sistema inmunológico en estas enfermedades. Con su permiso, estas muestras se almacenarán después de cada proyecto específico y quizás reutilizar, de manera confidencial y segura, para nuevos proyectos de investigación orientados al CMMRD.

No se solicitarán nuevas visitas al hospital como parte de este proyecto.

#### **Creación de un registro de datos clínicos**

Si están de acuerdo, los datos de su representado/a serán recopilados por su médico y se almacenarán en una base de datos cuyo responsable es el Gustave Roussy, uno de los grandes centros oncológicos franceses que gestiona el Registro junto con el Instituto Curie. Los datos del Registro estarán disponibles para los proyectos del consorcio internacional C4CMMRD. Se registrará la siguiente información:

- Las principales características de su tumor, si corresponde (por ejemplo, fecha de diagnóstico, tipo histológico, resultado de análisis moleculares, respuesta al tratamiento, principales complicaciones, etc.);
- Los resultados de su análisis genético (en sangre y / o en el tumor) y los de los miembros de su familia;
- Anomalías clínicas asociadas, si las hay;
- Historia familiar de cáncer (x)

**Seguimiento:** Cada año, el equipo a cargo de este proyecto le preguntará al médico de su representado/a si ha habido novedades sobre usted y su historia familiar.

**Duración del proyecto:** La duración de este estudio no está limitada en el tiempo.

Aproximadamente de 10 a 30 pacientes podrán participar en este proyecto cada año

### /// ¿OBTENDRÁ ALGÚN BENEFICIO POR PARTICIPAR?

No 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 el CMMRD o Lynch joven. Esta información podrá ser de utilidad en un futuro para otras personas.

### /// ¿QUÉ MOLESTIAS O INCONVENIENTES TIENE?

La participación de su representado/a no implica molestias adicionales a las de la práctica asistencial habitual

### **/// ¿SE RECIBIRÁ LA INFORMACIÓN OBTENIDA DEL ESTUDIO?**

Si ustedes lo desean, en el futuro podrán recibir un resumen de los resultados de los proyectos colaborativos en los que se hayan utilizado los datos o muestras biológicas de su representado/a.

La información genética recogida puede ser incorporada a la historia clínica de su representado/a del Servizo Galego de Saúde (SERGAS) por lo que en el futuro podría estar disponible para ser utilizada 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 la salud de su representado/a. Estas condiciones podrían ser compartidas por los familiares de su representado/a. Llegado el caso, sería conveniente que ustedes les transmitieran esta información.

Los resultados de los otros ensayos que se realicen pueden no tener aplicación clínica ni una interpretación clara, por lo que, si quieren disponer de ellos, deberán ser comentados con el personal do 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 sus datos 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](mailto: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 Registro C4CMMRD. 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, les 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 pueden solicitar una copia de estos o que se envíe a un tercero (derecho de portabilidad).

Para ejercer estos derechos ustedes pueden 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: [clara.ruiz.ponte@sergas.es](mailto:clara.ruiz.ponte@sergas.es) o en el tfno. 981951490.

Así mismo, ustedes 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 aceptan que su representado/a participe en este estudio, parte de la información, incluida la genética, podría ser 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.**

La información que se transmite a otros países, se realiza con un nivel de protección de datos equivalente, como mínimo, al establecido por la normativa española y europea.

Las muestras biológicas y los datos de su representado/a serán conservados **pseudoanonimizados (codificados)** en la colección C.0006352, para la Línea de investigación sobre el componente genético de la enfermedad y su respuesta a fármacos, inscrita en el "Registro Nacional de Colecciones" del Instituto de Salud Carlos III, cuyo responsable es Ángel Carracedo, Representante Legal de la Fundación Pública Galega de Medicina Xenómica. 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.

- Ustedes tendrán a su disposición, si así lo solicitan al investigador responsable de la colección, toda la información sobre los estudios de investigación en los que se utilicen las muestras/datos. Un Comité de Ética de la Investigación decidirá en qué casos es imprescindible que se les envíe información de forma individualizada.
- Los datos y muestras de su representado/a 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.
- Ustedes podrán restringir el uso de los datos o muestras de su representado/a dirigiéndose al responsable de la colección.

Ustedes podrán solicitar la destrucción o anonimización de la muestra de 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.

Con el fin de mantenerlo informado sobre la reutilización de los datos y muestras de su representado/a en el contexto de programas de investigación asociados a CMMRD, el Gustave Roussy, en colaboración con la Sociedad Francesa de Pediatría (SFCE), pone a disposición la lista de estos proyectos colaborativos en el siguiente enlace en la web: <http://u-link.eu/registre-des-essais-cliniques-en-france?nid=210>.

Esta lista también está disponible en la página web de SFCE: <http://sfce.sfpediatrie.com/oncogenetique>.

### /// ¿EXISTEN INTERESES ECONÓMICOS EN ESTE ESTUDIO?

Los investigadores no recibirán retribución específica por la dedicación al estudio.

Su representado/a no será retribuido por participar. Es posible que de los resultados de los estudios que se realicen en un futuro con las muestras y datos incluidos en el registro, se deriven productos comerciales o patentes; en este caso, usted no participará de los beneficios económicos originados.

### /// ¿CÓMO CONTACTAR CON EL EQUIPO INVESTIGADOR DE ESTE ESTUDIO?

Si desean obtener información adicional, comuníquese con su médico o con un miembro de su equipo

Nombre : .....

Teléfono : .....

*Firma del investigador*

También pueden contactar con las coordinadoras internacionales del estudio ([c4cmmrd@gustaveroussy.fr](mailto:c4cmmrd@gustaveroussy.fr)):

Dra Laurence BRUGIERES <b>Gustave Roussy</b> Département de Cancérologie de l'Enfant et de l'Adolescent 114 rue Edouard Vaillant. 94805 Villejuif-FRANCE	Dra Chrystelle COLAS <b>Institut Curie</b> 26 Rue d'Ulm 75005 Paris-FRANCE
---	---

**Gracias por participar**

**CONSERVE ESTA INFORMACIÓN POR SI EN EL FUTURO QUISIERA PROCEDER A LA  
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 .....**