

**DIAGNÓSTICO GENÉTICO DEL DÉFICIT DE ALFA-1-ANTITRIPSINA
HOJA DE INFORMACIÓN AL PACIENTE****Finalidad del análisis genético**

(Art 47, 1º y Art 48 LIB 14/2007)

El déficit de alfa-1-antitripsina es una condición genética que hace que las personas que lo sufren tengan cantidades muy bajas en la sangre de la proteína llamada alfa-1-antitripsina. La función principal de esta proteína es proteger a los pulmones, y a otros órganos, de algunas sustancias que pueden dañarlos, como el humo del tabaco.

La información necesaria para que el hígado produzca esta proteína se encuentra en un gen que se localiza en una de nuestras parejas de cromosomas (heredamos uno de nuestra madre y otro de nuestro padre), que es el cromosoma 14.

Hay muchas variantes de este gen, que se denominan con una letra mayúscula. La más frecuente es la variante M, que produce una proteína en cantidades suficientes para proteger el organismo.

La presencia de variantes anómalas del gen da lugar a la aparición del déficit y su gravedad dependerá del tipo de defecto genético.

Por esta razón, es aconsejable realizar en todos los pacientes diagnosticados de enfermedad pulmonar obstructiva crónica, y en los familiares de los pacientes con déficit grave de alfa-1-antitripsina, un estudio genético que permita identificar aquellos individuos portadores de una mutación que haya predispuesto al desarrollo de esta enfermedad y que pueda ser transmitida a la descendencia.

Cómo y dónde se llevará a cabo el estudio genético

(Art 47, 2º, LIB 14/2007)

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 de la alfa-1-antitripsina.

La muestra de sangre o de tejido será extraída por su médico o enfermero y remitida a través del Registro Español de Pacientes con Alfa-1 Antitripsina (REDAAT) al Área de Genética Humana del Instituto de Investigaciones de Enfermedades Raras (ver dirección al pie de página), donde se llevará a cabo la extracción de ADN y el estudio genético.

Las muestras y el material genético derivado de las mismas serán almacenados de forma confidencial y codificada.

¿Qué tipo de resultados se obtendrán?

(Art 47, 4º, LIB 14/2007)

El estudio genético puede dar los siguientes resultados:

- El estudio puede identificar una alteración genética asociada al desarrollo de enfisema y hepatopatía. La mayoría de estos casos desarrollarán la enfermedad pulmonar si están expuestos al humo del tabaco. Sin embargo, puede darse el caso que una persona que contiene la alteración genética no desarrolle la enfermedad pero puede transmitir el gen anómalo a sus hijos.
- El estudio puede ser negativo, no identificándose ninguna alteración genética. Este resultado descarta el déficit y no es necesario repetirlo más porque no se modifica.
- El estudio puede identificar una alteración genética de significado incierto, cuya implicación clínica sea desconocida y en ese caso es posible que se le soliciten nuevas muestras para realizar estudios más amplios. En ciertas ocasiones, el conocimiento de esta información no le permitirá prevenir el desarrollo de su enfermedad. Usted deberá indicar en la hoja de consentimiento informado si desea o no ser informado sobre la existencia de estos hallazgos inesperados.

¿Qué debo hacer si el análisis genético detectara alguna mutación en mi ADN?

(Art 47, 5º y 6º, LIB 14/2007)

El objetivo es identificar la causa genética relacionada con su enfermedad. Si esta prueba genética permitiera identificar una mutación relacionada con su enfermedad, usted deberá discutir estos nuevos hallazgos con su médico y solicitar asesoramiento genético.

La identificación de una mutación puede tener consecuencias importantes no sólo para usted, sino también para otros individuos de su familia. Por eso, es conveniente que usted transmita la información derivada de los estudios genéticos a sus familiares biológicos más cercanos. No dude en solicitar asesoramiento genético si lo considera necesario.

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.

¿Quién tendrá acceso a los resultados del estudio genético?

(Art 47, 3º y Art 50 LIB 14/2007)

Cualquier relación entre su identidad personal, sus muestras y los resultados derivados de los estudios genéticos, tiene carácter estrictamente confidencial. El informe detallado de resultados se remitirá al médico que ha solicitado su estudio, que a su vez le informará de los mismos directamente a usted. Los resultados serán almacenados en sistemas informáticos del REDAAT y del IIER, a los que sólo tiene acceso personal debidamente autorizado. Para preservar la confidencialidad del estudio, las muestras son codificadas al inicio del mismo, de manera que sólo las personas directamente implicadas en la elaboración del informe tienen acceso a sus datos clínicos y personales.

Los datos personales que se recojan de usted, 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. Los datos recogidos 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 las direcciones indicadas.

Dra. Cristina Esquinas
Gestión del REDAAT
Registro español de pacientes con déficit de alfa-1-
antitripsina
Fundación Española de Pulmón. Respira
Sociedad Española de Neumología y Cirugía Torácica
C/ Provença 108 bajos
08029 Barcelona

Dr. Manuel Posada
Director del IIER,
Instituto de Investigación en Enfermedades Raras
Instituto de Salud Carlos III
Av. Monforte de Lemos, 5
28029 Madrid

**USO DE EXCEDENTES DE TEJIDOS O SANGRE CON FINES DE INVESTIGACIÓN BIOMÉDICA
HOJA DE INFORMACIÓN AL PACIENTE**

Una vez terminado el estudio genético con fines diagnósticos, le pedimos que ceda el material sobrante de los tejidos o sangre utilizados en el diagnóstico, para la realización de investigaciones que nos ayuden a mejorar el diagnóstico del déficit de alfa-1-antitripsina y avanzar en el descubrimiento de nuevos abordajes terapéuticos para esta enfermedad.

La principal vía para obtener muestras de tejidos o sangre que puedan ser utilizados en la investigación biomédica son las muestras sobrantes de las extracciones que se hacen con fines diagnósticos. Usted como paciente puede donar el sobrante de su muestra de tejido o sangre para que, en lugar de ser destruida, pueda ser utilizada en la investigación biomédica relacionada con el déficit. Conforme a la Ley 14/2007 de Investigación Biomédica, el excedente de muestra biológica se incluirá en el Biobanco del IIER, Instituto de Salud Carlos III, para poder ser utilizada en proyectos de investigación. Un comité de ética evaluará el proyecto de investigación al que se destine la muestra de forma que se respeten todos los aspectos éticos y legales que la normativa exige al respecto. Sus muestras podrán ser cedidas a grupos de investigación fuera de España, siempre que se cumplan los requisitos de la legislación española y lo aprueben los correspondientes comités.

El consentimiento que ahora presta no supone para usted ningún riesgo o molestia adicional ya que únicamente va a autorizar la investigación con muestras sobrantes de tejidos o sangre, 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.

La donación es voluntaria y tiene carácter altruista

La donación de este sobrante de tejidos o sangre y los datos asociados es voluntaria y usted puede en cualquier momento revocar este consentimiento. En caso de producirse dicha revocación, ello no supondrá ningún cambio en la relación con su médico ni perjuicio alguno para su diagnóstico, tratamiento o seguimiento de su enfermedad. En caso de revocación su muestra dejará 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 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 sus 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 usted, incluidos aquellos que se soliciten adicionalmente a su hospital conforme a la necesidad de la investigación que nos ocupa y siempre bajo su autorización, serán confidenciales y procesados de acuerdo con la Ley Orgánica 15/1999 de Protección de Datos de Carácter Personal y la legislación sanitaria y relativa a la investigación biomédica vigente, tratándose los mismos únicamente de acuerdo con los objetivos de investigación descritos en este documento, por lo que cualquier relación entre la muestra y su identidad personal tienen carácter estrictamente confidencial. Asimismo, le informamos que los resultados obtenidos de los diferentes estudios llevados a cabo son sus muestras, pueden ser publicados en revistas científicas, pero nunca será facilitada su identidad o datos que le identifiquen o puedan llegar a identificarle. Las muestras de tejidos, sangre o sus derivados serán identificadas por un número o código, de forma que los investigadores implicados nunca conocerán su identidad o dato alguno que pudiera llegar a identificarle.

De igual modo, sus datos personales serán recogidos en un fichero automatizado de carácter confidencial, con la finalidad de gestionar las investigaciones biomédicas. 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 pie de página.

Información sobre los resultados de las investigaciones

Los datos que se obtengan del análisis de sus 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 pie 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 para usted.

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 usted o la de otros miembros de su familia biológica. Por esta razón, debe usted decidir si quiere recibir o no dicha información, 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 su salud 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.

LE AGRADECEMOS SU COLABORACIÓN DESINTERESADA CON LA INVESTIGACIÓN, Y EN PARTICULAR CON AQUELLA ENFOCADA AL DESARROLLO DE NUEVOS MÉTODOS DE DIAGNÓSTICO Y TRATAMIENTO DEL DÉFICIT DE ALFA-1-ANTITRIPSINA.

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

**CONSENTIMIENTO INFORMADO DEL PACIENTE
PARA LA REALIZACIÓN DE ESTUDIO GENÉTICO DEL DÉFICIT DE ALFA-1-ANTITRIPSINA**

Yo,, con DNI
(NOMBRE DEL PACIENTE)

Yo,, con DNI
(Tutor o representante legal en el caso de menores de edad)

- Declaro que he leído la Hoja de Información al Paciente para la realización de estudio genético del déficit de alfa-1-antitripsina y acepto que se me realice dicho estudio.
- Se me ha entregado una copia de la Hoja de Información al Paciente y una copia de este Consentimiento Informado, 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 y sé que soy libre de retirarme del estudio en cualquier momento del mismo, por cualquier razón y sin que tenga ningún efecto sobre mi tratamiento médico futuro.

1	DOY mi consentimiento para la realización del estudio genético del déficit de alfa-1 antitripsina.	SI <input type="checkbox"/>	NO <input type="checkbox"/>
2	AUTORIZO a informar sobre hallazgos genéticos inesperados, no relacionados con la enfermedad por la que se solicita este estudio, pero que pueden ser relevantes para mi salud o la de mi hijo/a menor representado	SI <input type="checkbox"/>	NO <input type="checkbox"/>
3	AUTORIZO a que mis datos genéticos puedan ser utilizados con fines epidemiológicos, de salud pública, de investigación o de docencia, siempre manteniendo la confidencialidad de mis datos personales o los de mi hijo/a o menor representado.	SI <input type="checkbox"/>	NO <input type="checkbox"/>

FECHA:

FIRMA DEL PACIENTE 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:

CONSENTIMIENTO INFORMADO

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

**CONSENTIMIENTO INFORMADO DEL PACIENTE
 PARA EL USO DE EXCEDENTES DE TEJIDOS O SANGRE CON FINES DE INVESTIGACIÓN BIOMÉDICA**

Yo,, con DNI

(NOMBRE DEL PACIENTE)

Yo,, con DNI

(Tutor o representante legal en el caso de menores de edad)

- Declaro que he leído la Hoja de Información al Paciente para el uso de los excedentes de las muestras biológicas con fines de investigación biomédica (páginas 3-4 de este documento) y acepto ceder al Biobanco del IIER, Instituto de Salud Carlos III el sobrante de mis muestras biológicas para proyectos de investigación encaminados a mejorar el diagnóstico del déficit de alfa-1-antitripsina y avanzar en el descubrimiento de nuevos abordajes terapéuticos para esta enfermedad.
- Se me ha entregado una copia de la Hoja de Información al Paciente y una copia de este Consentimiento Informado, 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 y sé que soy libre de retirarme del estudio en cualquier momento del mismo, por cualquier razón y sin que tenga ningún efecto sobre mi tratamiento médico futuro.

DOY mi consentimiento para el almacenamiento y posterior uso de mis muestras en investigaciones encaminadas a mejorar el diagnóstico del déficit de alfa-1-antitripsina y avanzar en el descubrimiento de nuevos abordajes terapéuticos para esta enfermedad.	SI <input type="checkbox"/> NO <input type="checkbox"/>
AUTORIZO a informar sobre datos adicionales de mi historia clínica siempre que sean necesarios para el desarrollo de la investigación.	SI <input type="checkbox"/> NO <input type="checkbox"/>
AUTORIZO a que se me comunique la información relevante para mi persona o la de mis familiares derivada de la investigación.	SI <input type="checkbox"/> NO <input type="checkbox"/>
AUTORIZO a ser contactado en el caso que se necesite información adicional para el proyecto	SI <input type="checkbox"/> NO <input type="checkbox"/>

FECHA:

FIRMA DEL PACIENTE

Rellenar por triplicado (copia para paciente o tutor en el caso de menores de edad, médico y laboratorio)

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. Esta persona otorga su consentimiento por medio de su firma fechada en este documento

FECHA:

FIRMA: