
HOJA DE INFORMACIÓN AL PACIENTE

Proyecto IMPACT T2D

Una estrategia genómica para implementar medicina de precisión en la diabetes tipo 2

Introducción

Nos dirigimos a usted para informarle sobre un estudio de investigación en el que le invitamos a participar. El estudio ha recibido la aprobación del Comité Ético de Investigación Clínica del Parc de Salut Mar, de acuerdo con la legislación vigente en Europa y España. Se trata de una iniciativa del Programa IMPACT del Instituto de Salud Carlos III, el Organismo del Gobierno encargado de financiar y llevar a cabo la investigación biomédica nacional.

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

Su participación en este estudio es voluntaria, y puede decidir no participar o cambiar su decisión y retirar el consentimiento en cualquier momento, sin que por ello cambie la relación con su médico ni se produzca perjuicio alguno en su atención sanitaria.

Objetivo del estudio

La diabetes tipo 2 es muy frecuente, pero hay muchas diferencias importantes entre distintos pacientes que reciben este diagnóstico. Este estudio pretende emplear nuevas tecnologías genómicas para distinguir diferentes perfiles de pacientes con diabetes tipo 2, y desarrollar de este modo tratamientos más personalizados para esta enfermedad.

Concretamente, este estudio pretende identificar los determinantes genéticos de la diabetes tipo 2 en diferentes personas, con el fin de adecuar el tratamiento a sus causas. Se combinará esta información genética con muchos otros datos, como el peso corporal, o resultados de análisis de sangre, con el fin de distinguir formas de diabetes tipo 2 que pueden responder mejor a determinados tratamientos.

Descripción general del estudio

El estudio se llevará a cabo en hospitales de diversas áreas de salud de España. Se estudiará el material genético de dos grupos de 1000 pacientes con diabetes tipo 2 en los que la diabetes apareció a una edad temprana y sin obesidad marcada, ya que en estos casos es más probable que la genética haya tenido un papel importante en la aparición de diabetes.

Uno de los problemas en la diabetes tipo 2 es que diferentes pacientes pueden tener formas muy diferentes de la enfermedad, y no se sabe muy bien por qué. Sabemos que las personas con diabetes tipo 2 pueden tener respuestas muy diferentes a los diversos tratamientos. Algunos desarrollan complicaciones graves, como insuficiencia renal, y otros no. Ello hace necesario obtener información mucho más precisa sobre los subgrupos diferentes de personas que tienen diabetes tipo 2. Esta información, que es la que pretende generar este proyecto, nos puede dar una idea mucho más precisa para la toma de decisiones por parte de los profesionales sanitarios y la persona afectada.

Con este fin, le proponemos analizar su material genético junto con un análisis de sangre y otros datos de su historia clínica.

A lo largo del estudio su información genética estará asociada a un código, pero no a su nombre, DNI, iniciales u otros datos personales, y se tomarán distintas medidas para salvaguardar su privacidad.

Programa de visitas

Antes de participar en el estudio, será contactado por su médico de familia u otro profesional del centro para explicarle la posibilidad de participar y explicarle todos los procedimientos de estudio.

Si su decisión es la de participar en el estudio, antes de programarle la visita se le realizará un cuestionario telefónico con el objetivo de detectar posibles síntomas o contactos de infección por COVID19. Si hubiera alguna sospecha, se procederá según las recomendaciones locales de práctica clínica, y se pospondrá su participación en el estudio.

Si usted acepta participar en el estudio se realizará una única visita. La persona encargada del estudio en su centro hará una revisión de su historia clínica y le hará algunas preguntas. Se recogerán datos relacionados con el consumo de alcohol o tabaco, peso y talla, perímetro de cintura, presión sanguínea, información sobre otras enfermedades que padece, medicamentos que toma, solicitud de análisis de laboratorio relacionado con la diabetes, posibles complicaciones que puede tener en relación con la diabetes, así como información sobre la actividad física, el tipo de trabajo que realiza o el barrio donde vive. Dado que la práctica clínica actual incluye la evaluación de las complicaciones crónicas de la diabetes (examen de los pies, programa de detección de enfermedades de los ojos, problemas con la función del riñón), otras enfermedades y variables clínicas y de laboratorio de interés relacionadas con la diabetes, mortalidad, estos datos se extraerán a través de la historia clínica electrónica. Sin embargo, es posible que se aproveche esta visita para poner al día estas evaluaciones rutinarias.

Se le dará una cita para análisis de sangre y orina en ayunas. El procedimiento de extracción de sangre es el mismo que se hace en los análisis de sangre que le hacen habitualmente en su centro médico, aunque el volumen de la extracción será algo mayor para poder hacer análisis que normalmente no se hacen en visitas médicas de rutina. Muy excepcionalmente se puede necesitar solicitar una nueva obtención de la muestra de sangre, a la que podrá aceptar o negarse sin que suponga un perjuicio o tenga que dar explicaciones.

Análisis de las muestras

Los tubos de sangre y orina se usarán para realizar por una parte análisis en los laboratorios locales donde normalmente le hacen los análisis de sangre y orina para sus visitas médicas. Además, las mismas muestras de sangre se usarán para hacer otros análisis específicos para la diabetes, por ejemplo, para calcular cuanta insulina fabrica su páncreas, o si tiene anticuerpos contra las células que fabrican insulina. Estas pruebas nos ayudarán a caracterizar mejor su diabetes.

Por otra parte, las mismas muestras de sangre se usarán para extraer el ADN, que es donde se almacena su información genética. Este ADN se usará para generar un mapa genético. Se realizará o bien un panel que contiene una fracción de todo el mapa genético humano, o bien se realizará un mapa completo (en términos técnicos, una secuenciación del genoma entero). Esta información genética será obtenida y almacenada en condiciones de máxima confidencialidad, tal como se detalla más abajo. Se utilizará esta información genética para identificar datos genéticos que han favorecido la aparición de diabetes. Se pretende encontrar información que pueda ser útil para el tratamiento de su diabetes, pero también de comprender mejor hasta qué punto las nuevas tecnologías de genómica y genética pueden ayudar a distinguir distintas formas de diabetes tipo 2.

Información que obtendrá de los resultados de las pruebas genéticas

Cuando se hallen resultados genéticos de interés médico y relevantes a su diabetes (resultado positivo), serán transmitidos a su médico, y éste se lo comunicará en la medida que considere que puede ser de algún interés o utilidad. Raramente, podría ocurrir que se le proponga confirmar un resultado con un nuevo análisis de sangre.

En algunos casos, cuando se trata de un hallazgo genético que tiene una alta probabilidad de causar diabetes en sus familiares, su médico le puede informar sobre esta posibilidad. Si usted lo permite sus familiares tendrán la opción de conocer esta información, y realizar una prueba genética si así lo desean. Esta información puede ser muy útil para prevenir las consecuencias negativas de la diabetes.

La no detección de una alteración genética (resultado negativo) indica que o bien no se ha encontrado ninguna alteración, o las alteraciones encontradas no tienen significado médico. Un resultado negativo no excluye la posibilidad de que la persona sea portadora de una alteración sobre la que se desconoce su significado. En algunas ocasiones, se pueden detectar alteraciones de significado incierto de acuerdo con el conocimiento actual. Dichas alteraciones no serán informadas.

En algunos casos al analizar el material genético se pueden encontrar resultados que no están directamente relacionados con la diabetes, pero si aportan información sobre otras enfermedades u otros aspectos de la salud. En algunos casos puede ser relevante para usted o su familia. Podrá marcar la casilla si quiere optar por recibir información que no está relacionado con la enfermedad que motiva este estudio. Si marca la casilla para indicar que desea recibir este tipo de información, se proporcionará la información a su médico solo en caso de alteraciones que pueden beneficiarse de un diagnóstico genético (por ejemplo, porque puede motivar un tratamiento específico).

Si fuera necesario se recomendará que solicite un estudio genético o médico especializado. Podrá además solicitar información sobre los resultados generales de estos estudios, para saber cómo han avanzado el conocimiento de las bases hereditarias de la diabetes.

Retirada voluntaria del estudio

Su participación en este estudio es totalmente voluntaria. Usted podrá retirarse del estudio en cualquier momento si así lo desea sin tener que dar explicaciones a su médico y sin que por ello se comprometa de ninguna manera el tratamiento que usted tenga que recibir. Como participante voluntario esta además en su derecho de oposición, acceso, rectificación y cancelación de los datos.

Si cambia de opinión con respecto a su participación en el estudio, tiene derecho a su revocación a través de la persona que le ha contacto para participación en el estudio o a través de la Coordinación del proyecto IMPACT T2D.

La revocación conllevará retirar o mandar destruir las muestras obtenidas o la información del registro, sin la necesidad de dar ninguna justificación. Además, conllevará eliminar la información genética obtenida de las muestras.

También puede limitar el tratamiento de datos que sean incorrectos, solicitar una copia, o que se trasladen a un tercero (portabilidad) los datos que usted ha facilitado para el estudio. Para ejercer sus derechos, puede contactar a su médico y debe aportar un documento que demuestre su identidad como titular de los datos (DNI), e indicarle el derecho que desea ejercer. La persona responsable del centro que contactó a su equipo médico gestionará la solicitud y emitirá una respuesta acorde al caso. Se realizarán los siguientes pasos: su médico contactará con los responsables de gestionar el estudio mediante los datos indicados en el protocolo del estudio, sin desvelar en ningún caso los datos personales del paciente, sino indicando el código al que corresponde el titular, código del estudio y código del centro, así como el derecho que le han solicitado ejercer.

En caso de no poder localizar a la persona adecuada para realizar este tipo cambio, puede contactar con la persona que gestiona el consorcio ImpactT2D en la dirección de correo electrónico IMPACT-T2D-shared@crg.eu y se le informará. Tiene derecho a dirigirse a la Agencia Española de Protección de Datos. C/ Jorge Juan, 6. 28001 Madrid (<https://www.aepd.es/es>) si no quedara satisfecho.

Portabilidad de datos de otros estudios

Si usted participa o había participado en algún otro proyecto de investigación clínica, puede transferir sus datos al presente estudio. El procedimiento de portabilidad de datos de otro estudio lo hará el equipo investigador con el permiso otorgado por usted en este consentimiento informado. En algunos casos si se considera que esta información puede ser útil para usted, se le comunicaran los resultados a su médico.

Recontacto

Tendrá opción a dar permiso para que, si el equipo que analiza sus datos lo cree conveniente, se le pida más información sobre su forma de diabetes, se transmita un cuestionario, o incluso se solicite la realización de nuevas pruebas o análisis. Aunque ahora permita que le contacten de nuevo, tendrá derecho a aceptar o rechazar estas nuevas solicitudes sin que ello comporte ningún efecto negativo, ni que tenga que ofrecer explicaciones. Si no da permiso no se le volverá a contactar para recabar más información.

Utilización secundaria de las muestras

Tendrá la opción de permitir que sus muestras de sangre u orina sean utilizadas para nuevos estudios relacionados con la diabetes, o bien relacionados con otras enfermedades, por ejemplo, para descubrir nuevos marcadores de ciertos tipos de diabetes. Esto ocurrirá solo y cuando usted acepte una de estas opciones en el formulario de consentimiento informado para donación y conservación de las muestras biológicas.

Beneficios y riesgos derivados de su participación en el estudio

Se trata de un estudio observacional en el que no se modifica el tratamiento que le recomienda su médico. Además, se recogen datos en una base de datos con un código en lugar de su nombre, sin información que permita identificarle. Por lo tanto, los posibles riesgos desde el punto de vista de la salud o privacidad son muy limitados. La toma de muestras de sangre puede provocar molestias al introducir la aguja en la piel y ocasionar un pequeño hematoma. Más raramente puede aparecer mareo en el momento de la extracción de sangre.

Respecto a los posibles beneficios, en caso de hallarse resultados positivos, puede influir de forma positiva en el manejo médico de su diabetes. Si usted acepta recibir información genética relevante a otras enfermedades, podría ayudar a tomar decisiones médicas. No obstante, en muchos casos individuales el estudio no aportará beneficios personales tangibles, pero habrá contribuido de forma altruista a un estudio destinado a diagnosticar diferentes formas de diabetes, a mejorar el tratamiento y disminuir las complicaciones de la diabetes.

Confidencialidad

El tratamiento, la comunicación y la cesión de los datos de carácter personal de todos los sujetos participantes se ajustará a la nueva legislación en la Unión Europea (UE) sobre datos personales, en concreto el Reglamento (UE) 2016/679 del Parlamento europeo y del Consejo de 27 de abril de 2016 de Protección de Datos (RGPD). También está en vigor la Ley Orgánica 3/2018, de 5 de diciembre, de Protección de Datos Personales y garantía de los derechos digitales. De acuerdo con lo que establece la legislación mencionada, usted puede ejercer los derechos de acceso, modificación, oposición y cancelación de datos, para lo cual deberá dirigirse al médico del estudio.

Los datos y las muestras de sangre u orina recogidos para el estudio estarán identificados mediante un código y solo su médico del estudio y colaboradores podrán relacionar dichos datos con usted y con su historia clínica. No tendrán su nombre ni su fecha exacta de nacimiento (solo el año). Por lo tanto, las personas que analicen su material genético no conocerán su identidad. En caso de que quieran comunicar un resultado a su médico o a usted, lo transmitirán al centro colaborador de su comunidad autónoma, y este se pondrá en contacto con su equipo médico para proporcionarle la información.

Si el estudio se publica o los resultados se difunden en publicaciones científicas o congresos, no se incluirá ningún dato que pueda aportar información que ayude a la identificación de los pacientes.

Es posible que las autoridades sanitarias precisen comprobar los datos y procedimientos del estudio, pero siempre manteniendo la confidencialidad de los mismos de acuerdo a la legislación vigente.

El equipo investigador está obligado a conservar los datos recogidos para el estudio al menos hasta 15 años tras su finalización. Posteriormente, su información personal solo se conservará por el centro para el cuidado de su salud o 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.

Si realizáramos transferencia de sus datos codificados (sin su nombre, DNI, iniciales u otra información personal) a entidades participantes del consorcio ImpactT2D, o a investigadores científicos colaboradores, se garantizará que se salvaguardarán todas las condiciones de confidencialidad mediante un contrato, o por mecanismos aprobados por las autoridades de protección de datos.

Destino de sus muestras biológicas

Su participación en este estudio conlleva la obtención y utilización de muestras biológicas con fines de investigación, para lo que se observará la Ley 14/2007 de investigación biomédica y el Real Decreto 1716/2011, normativas que garantizan el respeto a los derechos que le asisten. Sus muestras de sangre y orina serán enviadas a laboratorios especializados del consorcio, con el fin de hacer la secuenciación del material genético o hacer mediciones (insulina, anticuerpos, etc.).

Las muestras que sobren se guardarán para hacer confirmaciones, si fuera necesario, o bien para hacer nuevas pruebas que puedan tener mayor valor médico. Las muestras de ADN, suero, plasma u orina que sobren se almacenarán en el centro coordinador del consorcio, que es el Centro de Regulación Genómica, durante el periodo de 4 años que dure el estudio y eventualmente se depositarán en un biobanco de muestras de investigación.

Los biobancos son establecimientos autorizados que acogen un conjunto organizado de muestras biológicas e información asociada en las condiciones y garantías de calidad y seguridad que exige la legislación vigente. Dichas muestras y su información asociada quedan disponibles para aquellos centros o instituciones de investigación nacionales o internacionales que lo soliciten oficialmente al Biobanco. Las muestras y los datos podrán ser cedidos por tanto a países europeos o de otras partes del mundo siempre para proyectos que hayan sido aprobados por los Comités Externos y por el Director Científico del Biobanco.

Las muestras biológicas se conservarán indefinidamente en el Biobanco, o hasta que se consuman en proyectos de investigación. En caso de un eventual cierre del Biobanco las muestras y los datos asociados se trasladarían a otro Biobanco autorizado. La información sobre el destino de las muestras estará a su disposición en el Registro Nacional de Biobancos para Investigación Biomédica del Instituto de Salud Carlos III.

Las muestras siempre se cederán de forma anonimizada, sin información personal asociada.

Responsable del tratamiento de datos

Los datos que se recojan estarán codificados y no estarán vinculados a su nombre. Mediante este proceso los investigadores no podrán conocer ningún dato que revele su identidad. Los datos serán obtenidos, tratados y almacenados en un fichero responsabilidad del consorcio ImpactT2D con finalidad de investigación y médica. El fichero quiere garantizar la calidad, seguridad y trazabilidad de los datos y muestras biológicas almacenadas como de los procedimientos asociados, en los términos establecidos en la Ley 14/2007, de 3 de julio de Investigación biomédica; cumpliendo en todo momento el deber de secreto, de acuerdo con la legislación vigente en materia de protección de datos de carácter personal.

En caso de que querer contactar directamente con la persona responsable del tratamiento de datos puede contactar a la persona encargada de la gestión del proyecto ImpactT2D en la dirección de correo electrónico IMPACT-T2D-shared@crg.eu.

Muchas gracias por haber leído este documento de información del estudio. Si decide formar parte del estudio, deberá firmar el formulario de consentimiento informado. Se le entregará una copia de este documento informativo y del documento de consentimiento para que usted lo guarde.

Pensamos que es un estudio que puede transformar la forma en que se diagnostica y trata la diabetes tipo 2. Su participación es importante y le agradecemos mucho su colaboración. Quedamos a su disposición para cualquier aclaración o pregunta que desee realizar.

Contacto en caso de dudas

En caso de necesitar cualquier información o por cualquier otro motivo no dude en contactar con el /la médico/a del estudio:

Dr/a:

Centro:

Dirección:

Teléfono de contacto: