

# Consentimiento informado para participar en un proyecto genético e inmunológico

Información para adultos o padres de menores de edad

Título del proyecto: Análisis genético y funcional de enfermedades inmunes



Centre for Chronic Immunodeficiency  
University Hospital Freiburg  
Breisacher str. 115, 79106 Freiburg  
Germany  
Tel.: +49 761/270-77732  
Prof. Dr. B. Gimbacher

---

Nosotros queremos invitarlo a usted y/o a su hijo a participar en un proyecto genético e inmunológico.

1. La participación en este proyecto es absolutamente voluntaria.
2. Puede ser que su participación en este proyecto no le beneficie personalmente, pero el conocimiento obtenido puede beneficiar a otros pacientes.
3. Usted puede retirarse de la participación de este proyecto en cualquier momento.

La función principal del sistema inmunológico es defendernos contra los gérmenes que nos rodean, sin embargo la experiencia clínica demuestra que a veces el sistema inmune de los seres humanos no cumple esta función con eficiencia, permitiendo que algunas personas sean más susceptibles a las infecciones que otras. Existen diversas y complejas razones por las cuales el sistema inmune no funciona correctamente, entre ellas la composición genética de cada individuo juega un papel importante. Por lo tanto, nuestro objetivo dentro este proyecto es investigar la composición genética del sistema inmunológico.

## Propósito del proyecto:

Los propósitos de este proyecto son:

1. Caracterizar las enfermedades del sistema inmune que conducen al incremento en la susceptibilidad a infecciones.
2. Identificar los cambios en el material genético que subyacen a estas enfermedades.
3. Obtener una mejor comprensión de la función del sistema inmune a través de la identificación de nuevos trastornos en el sistema inmunológico.
4. Realizar predicciones más precisas y tempranas de personas en riesgo de desarrollar o transmitir a su descendencia un trastorno genético del sistema inmunológico (diagnósticos genéticos mejorados).
5. Comprender mejor los trastornos previamente desconocidos del sistema inmune.
6. Crear conocimientos básicos biológicos a partir trastornos del sistema inmune con el fin de orientar mejor los tratamientos.

## Procedimiento:

Se tomará un mínimo de 5 ml de sangre periférica anticoagulada con EDTA para el diagnóstico genético y fenotípico del participante. A partir de esta muestra de sangre, se extraerá el ADN y de ser necesario, también se extraerán células para el análisis fenotípico. En el curso de este proyecto

analizaremos genes que desempeñen un papel importante en el sistema inmunológico, así como sus productos génicos. En el caso de aprobar este consentimiento, los participantes del proyecto que resulten con alteraciones genéticas pueden ser contactados de nuevo para obtener muestras adicionales de sangre y de esta manera realizar un análisis más profundo.

Adicionalmente, es posible que en algunas ocasiones también se soliciten muestras de heces fecales, de saliva u otros fluidos corporales para análisis posteriores. Si usted está interesado en los resultados finales del proyecto, se los explicaremos y estaremos dispuestos a resolver todas sus preguntas.

Una vez las muestras lleguen a nuestro laboratorio, se les dará un único código, esto significa que el investigador no tendrá acceso al nombre del paciente. Sólo el personal médico responsable del paciente puede rastrear los códigos y obtener los datos personalizados necesarios a fin de informar a los pacientes de sus resultados, si así usted lo desea.

#### Beneficios del proyecto:

Este proyecto ayudará a entender de una mejor manera el funcionamiento del sistema inmune. Esto significa que no necesariamente va a representar un beneficio directo para usted, su hijo, u otros miembros de su familia, sin embargo usted obtendrá los siguientes beneficios que pueden ser de su interés:

1. Información sobre el estado de su sistema inmunológico.
2. Información sobre si la presencia de un cambio específico en su material genético es la razón por la cual usted o su hijo tienen infecciones frecuentes.
3. Acceso a nuevos y mejores tratamientos para su enfermedad, en caso de que se encuentre la causa específica que la origine.
4. Con esta información, usted puede evaluar riesgos en su planificación familiar.

#### Riesgos y posibles consecuencias de este proyecto:

El análisis fenotípico de su sistema inmunológico no plantea riesgos inmediatos. Sin embargo, si usted ha dado su consentimiento para la realización de las pruebas genéticas donde se examinará el código genético (ADN) de usted y su familia, debe tener en cuenta que el conocimiento de los orígenes genéticos de una enfermedad podría tener un impacto en su vida futura.

Adicionalmente, la información relacionada con la paternidad del paciente puede descubrirse durante el curso de esta investigación. Sin embargo, es nuestra práctica no compartir esta información con usted si usted no lo solicita, o si no hay implicaciones médicas o reproductivas directas para usted o su familia.

#### Almacenamiento del material genético:

Las muestras de ADN se almacenarán durante 25 años a menos de que usted decida retirarse del proyecto o que solicite la destrucción de las muestras al final del proyecto. Usted tiene el derecho a retirarse del proyecto en cualquier momento sin ninguna consecuencia negativa. Además, durante el curso del proyecto es posible que se hayan colectado muestras de suero o células que serán almacenadas y a las cuales se les aplicará lo anterior.

Nosotros tenemos la intención de hacer uso de las muestras recogidas del participante dentro del marco de proyectos conjuntos en Alemania, así como a nivel internacional con colaboradores en instituciones públicas y privadas, centros de investigación o con la industria farmacéutica. Por este motivo, las muestras del participante, así como su información codificada, pueden ponerse a disposición de estos colaboradores.

Confidencialidad:

En caso de que los resultados del proyecto se presenten en revistas médicas, en conferencias o sean transmitidos a terceros (por ejemplo: investigadores académicos o en la industria farmacéutica), los participantes del proyecto permanecerán en el anonimato, a menos de que usted haya dado su consentimiento por escrito para la publicación de su caso. Los registros médicos de los pacientes se llevan a cabo de acuerdo con las normas legales aplicables. Adicionalmente, no revelaremos ninguna información de este proyecto sobre usted o su familia a las compañías de seguros o empleadores.

Problemas o preguntas:

Si llegase a tener cualquier inquietud o pregunta relacionada con sus derechos como participante en este proyecto, así como alguna lesión relacionada con el mismo, por favor póngase en contacto con el investigador principal, el Dr. Bodo Grimbacher en el Centro de Inmunodeficiencias Crónicas del Hospital Universitario de Friburgo, Engesserstraße 4, 79108 Friburgo, Alemania.

Consentimiento para:

Etiqueta del paciente

**Se recomienda guardar una copia de este documento para futuras referencias y para sus registros personales.**

Por favor especifique si desea que se le notifique acerca de los resultados obtenidos respecto a su salud o la salud de su hijo.

\_\_\_\_\_ Estoy de acuerdo con el análisis fenotípico de mi sistema inmune o el sistema inmunológico de mi hijo.

\_\_\_\_\_ Estoy de acuerdo con la realización del análisis genético (posiblemente de todo el genoma).

\_\_\_\_\_ Yo **no** quiero ser notificado de la información recogida en este proyecto sobre mí o mi hijo.

\_\_\_\_\_ Me gustaría ser notificado de la información recogida en este proyecto sobre mí o mi hijo.

\_\_\_\_\_ Me gustaría permitir al investigador estar en contacto conmigo por teléfono si es necesario.

\_\_\_\_\_ Me gustaría tener mi sangre y la información de la misma totalmente anónima. El anonimato no se puede deshacer en un futuro, es decir los datos recogidos nunca se remontan a mi persona.

**Por favor, complete la sección correspondiente, A o B:**

<p><b>A. Consentimiento del paciente Adulto</b></p> <p>He leído la explicación acerca de este proyecto y he tenido la oportunidad de discutirlo y hacer preguntas. Por lo tanto, doy mi consentimiento para participar en este proyecto.</p> <p>_____</p> <p>(Fecha y firma del paciente adulto)</p>	<p><b>B. Permiso de los padres para un paciente menor de edad</b></p> <p>He leído la explicación acerca de este proyecto y he tenido la oportunidad de discutirlo y hacer preguntas. Por lo tanto, doy permiso para que mi hijo participe en este proyecto.</p> <p>_____</p> <p>(Fecha y firma del padre o tutor)</p> <p>_____</p> <p>(Para los familiares, por favor, indique la relación con el paciente)</p>
--	---

\_\_\_\_\_

(Fecha y firma del asesor)

\_\_\_\_\_

(Fecha y firma del investigador principal)