

ANEXO 2 CONSENTIMIENTO INFORMADO

Este consentimiento debe ser leído y explicado por el facultativo solicitante de la prueba al paciente o tutor legal. El paciente o tutor legal deberá firmar dos copias de este documento, una de las copias será enviada junto a la hoja de datos (Anexo 1) al INGEMM y la otra copia quedará en poder del paciente o tutor legal. **No se aceptará ninguna muestra que no venga acompañada del documento de consentimiento informado firmado.**

Propósito

Detección de mutaciones y otras alteraciones genéticas responsables del Síndrome de Dravet y otros espectros asociados. Para ello, se analizará la presencia de alteraciones genéticas en los genes asociados a esta enfermedad: *SCN1A*, *PCDH19*, *GABRG2*, *SCN1B*, *SCN2A*, entre otros. Posteriormente se investigará la existencia de alteraciones en otros genes analizando a aquellos pacientes que no presenten alteraciones en los genes descritos anteriormente.

Asimismo, queremos crear un registro de casos que nos permita desarrollar el diseño de futuros trabajos de investigación a todos los investigadores interesados en esta enfermedad.

Procedimiento del estudio

Se procederá a la extracción de sangre, saliva u otros tejidos si fuera necesario, para la obtención de una muestra de ADN genómico, necesaria para analizar la presencia de alteraciones genéticas en los genes implicados en el Síndrome de Dravet y espectros asociados.

Para investigar en el futuro la existencia de nuevas alteraciones genéticas actualmente desconocidas pero asociadas con el Síndrome de Dravet y espectros asociados, la muestra de ADN obtenida y los datos clínicos y genéticos serán almacenados, codificados y manejados de forma anónima. Su acceso estará restringido únicamente a los responsables del proyecto: departamento de investigación de la Fundación Síndrome de Dravet, Instituto de Genética Médica y Molecular del Hospital Universitario La Paz de Madrid (INGEMM) y otros registros internacionales que cumplan criterios de custodia adecuados) por un tiempo indefinido.

No obstante, el donante o su representante legal podrán solicitar la destrucción de la muestra almacenada en cualquier momento durante el periodo de almacenaje si así lo desean. Para lo que se deberán poner en contacto por escrito con el INGEMM.

Para cualquier consulta sobre detalles técnicos del estudio, su médico puede preguntar a nuestra genetista, la Dra. Eva Barroso, responsable técnico del estudio genético de Dravet y espectros asociados en el INGEMM, llamando al teléfono 912071010-Ext 251, o bien por email a eva.barroso@dravetfoundation.eu.



Resultados de la prueba e interpretación

Los resultados del estudio genético serán enviados únicamente a su profesional asistencial y no serán comunicados a terceras personas sin su consentimiento expreso. Cualquier información que se obtenga durante este estudio se tratará con la debida confidencialidad. A tal efecto, la identidad de las muestras obtenidas se desvinculará de la identidad del donante mediante un código numérico cuya clave será conocida exclusivamente por el facultativo responsable del estudio y profesionales sanitarios sujetos al secreto profesional.

Los datos se mantendrán en un registro informático debidamente protegido. Igualmente, los datos obtenidos sólo podrán ser hechos públicos en informes, reuniones científicas, congresos médicos o publicaciones, informados como datos anónimos y agregados, es decir, en forma de porcentajes o datos numéricos sin identificación del participante y nunca de manera individual. Los datos no serán cedidos para otras investigaciones diferentes del Síndrome de Dravet y espectros asociados, si usted no da su autorización.

Durante el estudio genético puede ser preciso analizar otros genes que la literatura ha relacionado con otras enfermedades distintas del Síndrome de Dravet y sus espectros asociados. Por tanto, marque con una X la opción con la que está de acuerdo:

Ser informado únicamente de las alteraciones genéticas relacionadas con el Síndrome de Dravet y espectros asociados.

Ser informados de cualquier anomalía descubierta.

Limitaciones de la prueba

El 70-80% de los pacientes con Síndrome de Dravet presentan alteraciones en los genes *SCN1A*, *PCDH19*, *GABRG2*, *SCN1B* y *SCN2A*. El margen de error de la metodología empleada en la prueba diagnóstica es del 5%, por lo que la capacidad de detección se reduce a un 65-75% de los casos de Síndrome de Dravet.

Consentimiento expreso

Doy el consentimiento para que los responsables del registro o, en su caso, los expertos especialmente designados por el Comité de Investigación de la Fundación Síndrome Dravet, puedan utilizar mis datos, incluidos los datos de identificación personal codificados, para (marque con una X la opción con la que está de acuerdo):

La investigación de mi enfermedad.

La investigación de enfermedades raras relacionadas, cuyos avances puedan beneficiar al conocimiento de mi enfermedad.

Doy el consentimiento para que los responsables del registro puedan facilitar mis datos, incluidos los datos de identificación personal codificados a:

Otros investigadores, siempre que éstos realicen una propuesta



investigadora para el estudio de mi enfermedad y cuentan con la aprobación del Comité de Investigación de la Fundación Síndrome Dravet.

Aceptación y firma del paciente o tutor legal

Tras ser informado por el Dr. _____,
y habiendo comprendido y aceptado este documento por el que autorizo al
INGEMM y los expertos especialmente designados por el Comité de Investigación
de la Fundación Síndrome Dravet a utilizar la muestra donada para fines de
diagnóstico e investigación según las condiciones descritas con anterioridad; yo,
paciente _____, o
tutor legal _____ del
paciente _____, firmo
el presente documento de consentimiento informado en _____
a día _____ del mes de _____ del año 20 _____.

Firma del paciente o tutor legal

En caso de ser el tutor legal del paciente, especifique:

_ Relación con el paciente: _____

_ DNI: _____

