

## INFORMACIÓN EN RELACIÓN A LA SOLICITUD DE ESTUDIO DE ENFERMEDAD DE DEPÓSITO LISOSOMAL (EDL)

**Nombre y Apellidos (paciente)**

**Nombre y Apellidos (tutor legal)**

(Si procede, INDIQUE PARENTESCO)

1.- Le informamos que vamos a estudiar si padece o es portador de un defecto en la actividad de la proteína y/o del gen que origina la enfermedad de depósito lisosomal (EDL) y/o monitorizar cómo evoluciona su enfermedad:

- Gaucher    Déficit de esfingomielinasa ácida    Niemann Pick tipo C    Déficit de lipasa ácida lisosomal  
 Fabry    Otra: \_\_\_\_\_

2.- Se le va a realizar una extracción de sangre.

3.- El estudio puede durar varias semanas o meses, e incluso prolongarse más tiempo hasta obtener un resultado.

4.- La información obtenida puede tener implicaciones para sus familiares y en ese caso, se le explicará el porqué de la conveniencia de que usted la transmita.

5.- Asimismo, las pruebas genéticas pueden poner de manifiesto descubrimientos inesperados que usted puede elegir si desea o no que se le comuniquen.

6.- Si fuera necesario, se le puede pedir nuevamente muestra para completar los estudios, así como muestra de otros familiares, entre otros, los padres biológicos.

7.- Aun así, hay la posibilidad de que, en base a los conocimientos actuales, no se llegue a un diagnóstico ni a un resultado concluyente debido a la complejidad genética de su patología y/o a las limitaciones de las técnicas diagnósticas empleadas. En estos casos, tras previa consulta con el profesional sanitario solicitante del estudio, se puede proceder a descartar otras EDL.

8.- El hecho de no encontrar alteraciones en las regiones genéticas estudiadas NO excluye que pueda ser portador o afecto de la enfermedad.

9.- El estudio se realizará en los laboratorios de la Fundación para el Estudio y Tratamiento de la Enfermedad de Gaucher y otras lisosomales (FEETEG). Las muestras se conservarán en éste hasta finalizar el diagnóstico.

10.- En virtud de la ley orgánicas 3/2018 de 5 de Diciembre de Protección de Datos Personales y garantía de los derechos digitales se le comunica que sus datos personales quedarán recogidos en los ficheros de la FEETEG, con domicilio en calle Lacarra de Miguel 35,2º Izq. 50008 de Zaragoza. Usted tiene derecho a acceder, cancelar, rectificar y oponerse al tratamiento de los datos dirigiéndose a la dirección de email [feeteg@fehha.org](mailto:feeteg@fehha.org).

11.- Siguiendo lo establecido por la Ley 14/2007, de Investigación Biomédica y el Real Decreto 1716/2011 por el que se regulan los Biobancos, una vez finalizado este estudio el material sobrante puede ser destruido o cedido al Biobanco del Sistema de Salud de Aragón (BSSA), junto con los datos clínicos asociados, para futuros proyectos de investigación. El BSSA es un establecimiento autorizado, sin ánimo de lucro, e inscrito en el Registro Nacional de Biobancos con la referencia [B.0000873]. La titularidad del BSSA corresponde al Instituto Aragonés de Ciencias de la Salud.

12.- Las muestras que se cedan al BSSA se someterán a un proceso de codificación. Los investigadores que soliciten muestras al biobanco no podrán conocer ningún dato que revele su identidad. Los datos personales que se recojan serán obtenidos, tratados y almacenados cumpliendo en todo momento el deber de secreto, de acuerdo con la legislación vigente en materia de protección de datos de carácter personal (Reglamento (UE) 2016/679, General de Protección de Datos y Ley Orgánica 3/2018, de 5 de diciembre, de Protección de Datos Personales y garantía de derechos digitales.

13.- Las muestras que se cedan al BSSA pueden cederse a instituciones nacionales o miembros de la Unión Europea para proyectos de investigación, garantizándose en todo momento el mismo nivel de protección de datos que ofrece la legislación española.

### RIESGOS:

Los riesgos para los individuos objeto de este estudio son mínimos, los derivados de una extracción rutinaria de sangre o de otro tejido o fluido.

Antes de firmar este documento, si desea más información o tiene cualquier duda, no tenga reparos en preguntarnos.

**DECLARO:**

1.- Que **he sido informado** por un profesional sanitario de las ventajas e inconvenientes de realizar este estudio y de que en cualquier momento puedo revocar este consentimiento.

2.- He **comprendido la información** recibida y he podido formular todas las preguntas que he considerado oportunas.

**EN CONSECUENCIA:**

DOY MI CONSENTIMIENTO PARA QUE ME REALICEN EL PROCEDIMIENTO Y AUTORIZO A LA RECOGIDA, ALMACENAMIENTO Y ANÁLISIS BIOQUÍMICO Y/O GENÉTICO DE MIS MUESTRAS HASTA AVERIGUAR LA ETIOLOGÍA DE MI PATOLOGÍA O LA DE MI FAMILIA  Si  No

En caso afirmativo:

1.- En caso de identificarse la alteración genética responsable de la EDL estudiada, deseo ser informado:  Si  No

2.- En caso que se obtengan resultados no previstos en este estudio, pero que puedan tener importancia para mí o para otros miembros de mi familia, deseo ser informado:  Si  No

3.- A partir de entonces deseo que mis muestras:  Se destruyan  Se cedan, junto con los datos clínicos asociados, al BSSA

En el caso de que haya señalado que desea ceder el sobrante de muestras al BSSA por favor confirme que:

- Autorizo la cesión de mis muestras y datos fuera de la Unión Europea:  Si  No
- Deseo que se me comunique la información derivada de la investigación que realmente sea relevante y aplicable para mi salud o la de mi familia:  Si  No      Teléfono o E-mail de contacto: \_\_\_\_\_

- Autorizo a ser contactado en caso de necesitar más información o muestras biológicas adicionales:  Si  No  
Teléfono o E-mail de contacto: \_\_\_\_\_

- Deseo que se respeten las siguientes excepciones respecto al objetivo y métodos de las investigaciones:

\_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

ESTE CONSENTIMIENTO ES VÁLIDO PARA OTRAS EXTRACCIONES QUE SE ME REALICEN EN EL FUTURO PARA ESTUDIOS RELACIONADOS CON MI ENFERMEDAD (ampliación diagnóstica y/o monitorización).

FIRMA DEL PACIENTE	FIRMA DEL REPRESENTANTE LEGAL	FIRMA DEL PROFESIONAL SANITARIO
Nombre: Fecha:	Nombre: DNI: Fecha:	Nombre: Fecha:

**REVOCACIÓN:**

DE LA PRUEBA

Don/Dña \_\_\_\_\_ con DNI \_\_\_\_\_

En categoría de:  Paciente       Representante legal

REVOCO el consentimiento firmado a fecha:

FIRMA DEL PACIENTE	FIRMA DEL REPRESENTANTE LEGAL	FIRMA DEL PROFESIONAL SANITARIO

En \_\_\_\_\_, a fecha \_\_\_\_\_

DE LA CESIÓN AL BIOBANCO DEL SISTEMA DE SALUD DE ARAGÓN: Diríjase por escrito al Instituto Aragonés de Ciencias de la Salud (Titular del Biobanco), con domicilio en el Centro de Investigación Biomédica de Aragón, Avda. San Juan Bosco nº13, 50009, Zaragoza

## INFORMACIÓN EN RELACIÓN A LA SOLICITUD DE ESTUDIO DE ENFERMEDAD DE DEPÓSITO LISOSOMAL (EDL)

<b>Nombre y Apellidos (paciente)</b>	
<b>Nombre y Apellidos (tutor legal)</b> (Si procede, INDIQUE PARENTESCO)	

1.- Le informamos que vamos a estudiar si padece o es portador de un defecto en la actividad de la proteína y/o del gen que origina la enfermedad de depósito lisosomal (EDL):

- Gaucher    Déficit de esfingomielinasa ácida    Niemann Pick tipo C    Déficit de lipasa ácida lisosomal  
 Fabry    Otra: \_\_\_\_\_

2.- Se le va a realizar una extracción de sangre.

3.- El estudio puede durar varias semanas o meses, e incluso prolongarse más tiempo hasta obtener un resultado.

4.- La información obtenida puede tener implicaciones para sus familiares y en ese caso, se le explicará el porqué de la conveniencia de que usted la transmita.

5.- Asimismo, las pruebas genéticas pueden poner de manifiesto descubrimientos inesperados que usted puede elegir si desea o no que se le comuniquen.

6.- Si fuera necesario, se le puede pedir nuevamente muestra para completar los estudios, así como muestra de otros familiares, entre otros, los padres biológicos.

7.- Aun así, hay la posibilidad de que, en base a los conocimientos actuales, no se llegue a un diagnóstico ni a un resultado concluyente debido a la complejidad genética de su patología y/o a las limitaciones de las técnicas diagnósticas empleadas. En estos casos, tras previa consulta con el profesional sanitario solicitante del estudio, se puede proceder a descartar otras EDL.

8.- El hecho de no encontrar alteraciones en las regiones genéticas estudiadas NO excluye que pueda ser portador o afecto de la enfermedad.

9.- El estudio se realizará en los laboratorios de la Fundación para el Estudio y Tratamiento de la Enfermedad de Gaucher y otras lisosomales (FEETEG). Las muestras se conservarán en éste hasta finalizar el diagnóstico.

10.- En virtud de la ley orgánicas 3/2018 de 5 de Diciembre de Protección de Datos Personales y garantía de los derechos digitales se le comunica que sus datos personales quedarán recogidos en los ficheros de la FEETEG, con domicilio en calle Lacarra de Miguel 35,2º Izq. 50008 de Zaragoza. Usted tiene derecho a acceder, cancelar, rectificar y oponerse al tratamiento de los datos dirigiéndose a la dirección de email [feeteg@fehha.org](mailto:feeteg@fehha.org).

11.- Siguiendo lo establecido por la Ley 14/2007, de Investigación Biomédica y el Real Decreto 1716/2011 por el que se regulan los Biobancos, una vez finalizado este estudio el material sobrante puede ser destruido o cedido al Biobanco del Sistema de Salud de Aragón (BSSA), junto con los datos clínicos asociados, para futuros proyectos de investigación. El BSSA es un establecimiento autorizado, sin ánimo de lucro, e inscrito en el Registro Nacional de Biobancos con la referencia [B.0000873]. La titularidad del BSSA corresponde al Instituto Aragonés de Ciencias de la Salud.

12.- Las muestras que se cedan al BSSA se someterán a un proceso de codificación. Los investigadores que soliciten muestras al biobanco no podrán conocer ningún dato que revele su identidad. Los datos personales que se recojan serán obtenidos, tratados y almacenados cumpliendo en todo momento el deber de secreto, de acuerdo con la legislación vigente en materia de protección de datos de carácter personal (Reglamento (UE) 2016/679, General de Protección de Datos y Ley Orgánica 3/2018, de 5 de diciembre, de Protección de Datos Personales y garantía de derechos digitales.

13.- Las muestras que se cedan al BSSA pueden cederse a instituciones nacionales o miembros de la Unión Europea para proyectos de investigación, garantizándose en todo momento el mismo nivel de protección de datos que ofrece la legislación española.

### RIESGOS:

Los riesgos para los individuos objeto de este estudio son mínimos, los derivados de una extracción rutinaria de sangre o de otro tejido o fluido.

Antes de firmar este documento, si desea más información o tiene cualquier duda, no tenga reparos en preguntarnos.

**DECLARO:**

1.- Que **he sido informado** por un profesional sanitario de las ventajas e inconvenientes de realizar este estudio y de que en cualquier momento puedo revocar este consentimiento.

2.- He **comprendido la información** recibida y he podido formular todas las preguntas que he considerado oportunas.

**EN CONSECUENCIA:**

DOY MI CONSENTIMIENTO PARA QUE ME REALICEN EL PROCEDIMIENTO Y AUTORIZO A LA RECOGIDA, ALMACENAMIENTO Y ANÁLISIS BIOQUÍMICO Y/O GENÉTICO DE MIS MUESTRAS HASTA AVERIGUAR LA ETIOLOGÍA DE MI PATOLOGÍA O LA DE MI FAMILIA  Si  No

En caso afirmativo:

1.- En caso de identificarse la alteración genética responsable de la EDL estudiada, deseo ser informado:  Si  No

2.- En caso que se obtengan resultados no previstos en este estudio, pero que puedan tener importancia para mí o para otros miembros de mi familia, deseo ser informado:  Si  No

3.- A partir de entonces deseo que mis muestras:  Se destruyan  Se cedan, junto con los datos clínicos asociados, al BSSA  
 En el caso de que haya señalado que desea ceder el sobrante de muestras al BSSA por favor confirme que:

- Autorizo la cesión de mis muestras y datos fuera de la Unión Europea:  Si  No
- Deseo que se me comunique la información derivada de la investigación que realmente sea relevante y aplicable para mi salud o la de mi familia:  Si  No      Teléfono o E-mail de contacto: \_\_\_\_\_
- Autorizo a ser contactado en caso de necesitar más información o muestras biológicas adicionales:  Si  No  
 Teléfono o E-mail de contacto: \_\_\_\_\_
- Deseo que se respeten las siguientes excepciones respecto al objetivo y métodos de las investigaciones:  
 \_\_\_\_\_  
 \_\_\_\_\_  
 \_\_\_\_\_

ESTE CONSENTIMIENTO ES VÁLIDO PARA OTRAS EXTRACCIONES QUE SE ME REALICEN EN EL FUTURO PARA ESTUDIOS RELACIONADOS CON MI ENFERMEDAD

FIRMA DEL PACIENTE	FIRMA DEL REPRESENTANTE LEGAL	FIRMA DEL PROFESIONAL SANITARIO
Nombre: Fecha:	Nombre: DNI: Fecha:	Nombre: Fecha:

**REVOCACIÓN:**

DE LA PRUEBA

Don/Dña \_\_\_\_\_ con DNI \_\_\_\_\_

En categoría de:  Paciente       Representante legal

REVOCO el consentimiento firmado a fecha:

FIRMA DEL PACIENTE	FIRMA DEL REPRESENTANTE LEGAL	FIRMA DEL PROFESIONAL SANITARIO

En \_\_\_\_\_, a fecha \_\_\_\_\_

DE LA CESIÓN AL BIOBANCO DEL SISTEMA DE SALUD DE ARAGÓN: Diríjase por escrito al Instituto Aragonés de Ciencias de la Salud (Titular del Biobanco), con domicilio en el Centro de Investigación Biomédica de Aragón, Avda. San Juan Bosco nº13, 50009, Zaragoza

## INFORMACIÓN EN RELACIÓN A LA SOLICITUD DE ESTUDIO DE ENFERMEDAD DE DEPÓSITO LISOSOMAL (EDL)

**Nombre y Apellidos (paciente)**

**Nombre y Apellidos (tutor legal)**

(Si procede, INDIQUE PARENTESCO)

1.- Le informamos que vamos a estudiar si padece o es portador de un defecto en la actividad de la proteína y/o del gen que origina la enfermedad de depósito lisosomal (EDL):

- Gaucher    Déficit de esfingomielinasa ácida    Niemann Pick tipo C    Déficit de lipasa ácida lisosomal  
 Fabry    Otra: \_\_\_\_\_

2.- Se le va a realizar una extracción de sangre.

3.- El estudio puede durar varias semanas o meses, e incluso prolongarse más tiempo hasta obtener un resultado.

4.- La información obtenida puede tener implicaciones para sus familiares y en ese caso, se le explicará el porqué de la conveniencia de que usted la transmita.

5.- Asimismo, las pruebas genéticas pueden poner de manifiesto descubrimientos inesperados que usted puede elegir si desea o no que se le comuniquen.

6.- Si fuera necesario, se le puede pedir nuevamente muestra para completar los estudios, así como muestra de otros familiares, entre otros, los padres biológicos.

7.- Aun así, hay la posibilidad de que, en base a los conocimientos actuales, no se llegue a un diagnóstico ni a un resultado concluyente debido a la complejidad genética de su patología y/o a las limitaciones de las técnicas diagnósticas empleadas. En estos casos, tras previa consulta con el profesional sanitario solicitante del estudio, se puede proceder a descartar otras EDL.

8.- El hecho de no encontrar alteraciones en las regiones genéticas estudiadas NO excluye que pueda ser portador o afecto de la enfermedad.

9.- El estudio se realizará en los laboratorios de la Fundación para el Estudio y Tratamiento de la Enfermedad de Gaucher y otras lisosomales (FEETEG). Las muestras se conservarán en éste hasta finalizar el diagnóstico.

10.- En virtud de la ley orgánica 3/2018 de 5 de Diciembre de Protección de Datos Personales y garantía de los derechos digitales se le comunica que sus datos personales quedarán recogidos en los ficheros de la FEETEG, con domicilio en calle Lacarra de Miguel 35,2º Izq. 50008 de Zaragoza. Usted tiene derecho a acceder, cancelar, rectificar y oponerse al tratamiento de los datos dirigiéndose a la dirección de email [feeteg@fehha.org](mailto:feeteg@fehha.org).

11.- Siguiendo lo establecido por la Ley 14/2007, de Investigación Biomédica y el Real Decreto 1716/2011 por el que se regulan los Biobancos, una vez finalizado este estudio el material sobrante puede ser destruido o cedido al Biobanco del Sistema de Salud de Aragón (BSSA), junto con los datos clínicos asociados, para futuros proyectos de investigación. El BSSA es un establecimiento autorizado, sin ánimo de lucro, e inscrito en el Registro Nacional de Biobancos con la referencia [B.0000873]. La titularidad del BSSA corresponde al Instituto Aragonés de Ciencias de la Salud.

12.- Las muestras que se cedan al BSSA se someterán a un proceso de codificación. Los investigadores que soliciten muestras al biobanco no podrán conocer ningún dato que revele su identidad. Los datos personales que se recojan serán obtenidos, tratados y almacenados cumpliendo en todo momento el deber de secreto, de acuerdo con la legislación vigente en materia de protección de datos de carácter personal (Reglamento (UE) 2016/679, General de Protección de Datos y Ley Orgánica 3/2018, de 5 de diciembre, de Protección de Datos Personales y garantía de derechos digitales.

13.- Las muestras que se cedan al BSSA pueden cederse a instituciones nacionales o miembros de la Unión Europea para proyectos de investigación, garantizándose en todo momento el mismo nivel de protección de datos que ofrece la legislación española.

### RIESGOS:

Los riesgos para los individuos objeto de este estudio son mínimos, los derivados de una extracción rutinaria de sangre o de otro tejido o fluido.

Antes de firmar este documento, si desea más información o tiene cualquier duda, no tenga reparos en preguntarnos.

**DECLARO:**

1.- Que **he sido informado** por un profesional sanitario de las ventajas e inconvenientes de realizar este estudio y de que en cualquier momento puedo revocar este consentimiento.

2.- He **comprendido la información** recibida y he podido formular todas las preguntas que he considerado oportunas.

**EN CONSECUENCIA:**

DOY MI CONSENTIMIENTO PARA QUE ME REALICEN EL PROCEDIMIENTO Y AUTORIZO A LA RECOGIDA, ALMACENAMIENTO Y ANÁLISIS BIOQUÍMICO Y/O GENÉTICO DE MIS MUESTRAS HASTA AVERIGUAR LA ETIOLOGÍA DE MI PATOLOGÍA O LA DE MI FAMILIA  Si  No

En caso afirmativo:

- 1.- En caso de identificarse la alteración genética responsable de la EDL estudiada, deseo ser informado:  Si  No
- 2.- En caso que se obtengan resultados no previstos en este estudio, pero que puedan tener importancia para mí o para otros miembros de mi familia, deseo ser informado:  Si  No
- 3.- A partir de entonces deseo que mis muestras:  Se destruyan  Se cedan, junto con los datos clínicos asociados, al BSSA

En el caso de que haya señalado que desea ceder el sobrante de muestras al BSSA por favor confirme que:

- Autorizo la cesión de mis muestras y datos fuera de la Unión Europea:  Si  No
- Deseo que se me comunique la información derivada de la investigación que realmente sea relevante y aplicable para mi salud o la de mi familia:  Si  No      Teléfono o E-mail de contacto: \_\_\_\_\_
- Autorizo a ser contactado en caso de necesitar más información o muestras biológicas adicionales:  Si  No  
Teléfono o E-mail de contacto: \_\_\_\_\_
- Deseo que se respeten las siguientes excepciones respecto al objetivo y métodos de las investigaciones:  
\_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_

ESTE CONSENTIMIENTO ES VÁLIDO PARA OTRAS EXTRACCIONES QUE SE ME REALICEN EN EL FUTURO PARA ESTUDIOS RELACIONADOS CON MI ENFERMEDAD

FIRMA DEL PACIENTE	FIRMA DEL REPRESENTANTE LEGAL	FIRMA DEL PROFESIONAL SANITARIO
Nombre: Fecha:	Nombre: DNI: Fecha:	Nombre: Fecha:

**REVOCACIÓN:**

DE LA PRUEBA

Don/Dña \_\_\_\_\_ con DNI \_\_\_\_\_

En categoría de:  Paciente       Representante legal

REVOCO el consentimiento firmado a fecha:

FIRMA DEL PACIENTE	FIRMA DEL REPRESENTANTE LEGAL	FIRMA DEL PROFESIONAL SANITARIO

En \_\_\_\_\_, a fecha \_\_\_\_\_

DE LA CESIÓN AL BIOBANCO DEL SISTEMA DE SALUD DE ARAGÓN: Diríjase por escrito al Instituto Aragonés de Ciencias de la Salud (Titular del Biobanco), con domicilio en el Centro de Investigación Biomédica de Aragón, Avda. San Juan Bosco nº13, 50009, Zaragoza