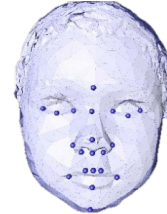


PROYECTO BIOMARCADORES FACIALES NO INVASIVOS DE ENFERMEDADES RARAS



Las enfermedades raras afectan aproximadamente al 7% de la población mundial y en el mundo existen unos 500 millones de personas diagnosticadas. De las más de 7.000 enfermedades raras, el 30-40% están asociadas a dismorfologías craneofaciales (cambios en la forma de la cara o el cráneo). Sin embargo, todavía no existen indicadores diagnósticos efectivos para la mayoría de las enfermedades raras o estos son escasos. En el presente proyecto proponemos investigar el fenotipo facial (rasgos específicos de la cara) de pacientes diagnosticados con diferentes enfermedades raras, así como de familiares (madre, padre, hermano/a) y personas no emparentadas ni diagnosticadas con ninguna patología craneofacial, con la finalidad de comprender mejor los patrones biológicos que comparten las personas con el mismo diagnóstico.

Para comprender de forma más profunda los marcadores faciales obtenidos se complementarán estos datos con datos de origen genético (muestras de saliva para extraer material genético), datos dentales (para descartar alteraciones faciales secundarias) y datos con relevancia para el neurodesarrollo (huellas dactilares). Todos los datos serán utilizados exclusivamente con fines de investigación siguiendo todas las normativas éticas y legislativas actuales de protección y privacidad de datos.

Conocer de una forma más profunda las similitudes faciales que hay entre las personas que comparten un mismo diagnóstico puede ser de gran ayuda para avanzar en el diagnóstico clínico y para investigar la relación de este tipo de rasgos con modificaciones genéticas específicas.

Su participación en este estudio puede ayudar a comprender mejor, a nivel científico, las enfermedades raras en general.

Si lo desea, una vez al año se le enviará un informe sobre la evolución de los estudios realizados (por correo electrónico).

Procedimientos

Las exploraciones necesarias para los objetivos del protocolo podrán incluir la administración de los siguientes procedimientos:

- (1) Un breve cuestionario de cribado sobre antecedentes médicos, que sirve para detectar si existen enfermedades relevantes y registrar información clínica.
- (2) Una o varias sesiones fotográficas que registren su fenotipo facial y su evolución.
- (3) Análisis dental y de la cavidad oral.
- (4) Registro de huellas dactilares.
- (5) Muestra de saliva.

La duración media aproximada de la sesión es entre 30 y 45 minutos, aunque esta viene determinada por el tiempo que se tarde en obtener correctamente los datos.

Su participación en este estudio comporta la obtención de los datos anteriormente mencionados con fines de investigación, en cumplimiento de la Ley 14/2007 de investigación biomédica y el Real Decreto 1716/2011, normativas que garantizan el respeto a los derechos que le asisten. Al firmar este documento, revisado y evaluado favorablemente por el Comité de Ética de Investigación, y marcar las correspondientes casillas, usted acepta que se utilicen sus datos y muestras para las finalidades de este proyecto de investigación.

La participación en este proyecto se puede solicitar a diferentes componentes de una misma familia. Cada miembro de la familia deberá cumplimentar y firmar una hoja de consentimiento informado. En caso de los participantes menores de edad, el consentimiento informado deberá estar firmado también por ambos progenitores o tutores legales.

Beneficios y Riesgos

No se espera un beneficio directo por su participación en el estudio. No obstante, los conocimientos obtenidos gracias a los estudios llevados a cabo a partir de sus muestras y de muchas otras pueden ayudar al avance médico y, por ello, a otras personas. No percibirá ningún beneficio económico por la donación de las muestras y la cesión de los datos proporcionados.

Así pues, la única diferencia entre elegir participar o no en el estudio, es la realización o no del cribado, y las exploraciones complementarias. El posible beneficio de su participación en la investigación es ayudar a profundizar en el conocimiento de las enfermedades raras.

Es importante destacar que ninguno de los procedimientos propuestos representa una potencial herramienta identificadora o discriminatoria; por el contrario, a través de los estudios aquí planteados se espera contribuir a minimizar las desventajas sociales derivadas de la discriminación y maximizar los beneficios clínicos de las distintas enfermedades.

Si se considera que algún resultado del proyecto (por ejemplo, el resultado del análisis genético) puede afectar o puede ser de interés para las personas o colectivos participantes, les será comunicado si ha marcado la casilla para autorizar dicha comunicación.

Participación voluntaria y derecho de revocación del consentimiento

Su participación en este estudio es voluntaria. En caso de decidir participar, puede cambiar su decisión y revocar el consentimiento en cualquier momento. Si decide revocar su consentimiento sus muestras serán destruidas. No obstante, debe saber que los datos que se hayan obtenido en los análisis realizados hasta ese momento podrán ser utilizados para los fines solicitados y podrán conservarse en cumplimiento de las obligaciones legales correspondientes.

Cesión de datos y muestra biológica

Los equipos de investigación a menudo establecemos colaboraciones con otros equipos investigadores con el fin de desarrollar los objetivos científicos planteados. En estas colaboraciones podemos necesitar compartir ciertos datos, siguiendo en todo momento la normativa legal vigente y protegiendo su confidencialidad.

Los datos/muestras no se cederán a terceros, pero sí podrán ser utilizadas en otros proyectos siempre que dichos proyectos sean evaluados favorablemente por el/los Comité/s de Ética de Investigación y estén relacionados con la investigación de las enfermedades raras. Por tanto, estas colaboraciones se llevarían a cabo solo si se obtiene la aprobación de dichos comités y respetando siempre la seudonimización de los datos y muestras. En todo caso, se cumplirán los requisitos que establece la disposición adicional decimoséptima de la Ley orgánica 3/2018, de 5 de diciembre, de protección de datos personales y garantía de los derechos digitales.

En relación con el resultado de los análisis genéticos, le informamos de nuestro compromiso de suministrarle consejo genético, una vez obtenidos y evaluados los resultados de los análisis.

Usted podrá dirigirse a los investigadores responsables para obtener información de los proyectos en que se hayan utilizado sus muestras.

En el caso que fuesen necesarios datos o muestras adicionales, el equipo investigador se pondría en contacto con usted para solicitarle de nuevo su colaboración, si así usted lo autoriza.

Para el uso de sus datos/muestras en futuros estudios no relacionados con la investigación actual, el investigador se pondrá en contacto con usted para solicitarle de nuevo su colaboración, si así usted lo autoriza. En este caso se le informará del proyecto y se le solicitará de nuevo su consentimiento.

Información relativa al tratamiento de los datos personales

El tratamiento, comunicación y cesión de los datos personales de las personas participantes en el ensayo se ajustará a lo dispuesto en el *Reglamento (UE) 2016/679 del Parlamento Europeo y del Consejo de 27 de abril de 2016 relativo a la protección de las personas físicas en lo que respecta al tratamiento de datos personales y a la libre circulación de estos datos y por el que se deroga la Directiva 95/46/CE (Reglamento general de protección de datos)* y la *Ley Orgánica 3/2018, de 5 de diciembre, de Protección de Datos Personales y garantía de los derechos digitales*.

Solo el personal investigador que participe en este proyecto tendrá acceso a su identidad, a la información que recabemos sobre usted y al formulario de consentimiento informado. Dichos investigadores están sujetos al deber de confidencialidad respecto de los datos personales a los que tengan acceso para realizar el proyecto de investigación. La Secretaría General de la Universidad de Barcelona es, en relación con el cumplimiento de la normativa de protección de datos personales, la responsable legal del tratamiento de estos datos en el marco del proyecto. Ello no implica que pueda tener acceso a dicha información, excepto por obligación legal (por ejemplo, si alguien presenta una reclamación ante un juez o tribunal).

De acuerdo con el Reglamento general de protección de datos personales de la Unión Europea, le informamos que los datos de contacto de la Secretaría General son: Gran Vía de les Corts Catalanes 585, 08007 Barcelona y secretaria.general@ub.edu, por si en algún momento desea ejercer los derechos que le reconoce la normativa de protección de datos personales (puede acceder a sus datos y solicitar su rectificación, supresión, oposición,

portabilidad o limitación). En tal caso, deberá adjuntar una fotocopia del DNI o de otro documento válido que le identifique.

Los datos personales que se recojan se utilizarán con la finalidad de gestionar y ejecutar el presente proyecto de investigación conforme a su consentimiento, el cual puede revocar en cualquier momento sin que tenga efectos retroactivos. Los destinatarios de los datos personales son la propia universidad y, en concreto, el equipo de investigación del proyecto y, si los hay, los encargados del tratamiento. Además, si nos autoriza a ello marcando la correspondiente casilla en el consentimiento informado, comunicaremos sus datos personales necesarios a los biobancos o repositorios de información con finalidades científicas (dichos biobancos y repositorios estarán ubicados en territorio del Espacio Económico Europeo, es decir los países que forman parte de la Unión Europea, Liechtenstein, Noruega y Islandia), o bien en territorios cuya normativa de protección de datos sea equiparable a la europea (puede consultar estos territorios en la siguiente web <https://www.aepd.es/es/derechos-y-deberes/cumple-tus-deberes/medidas-de-cumplimiento/transferencias-internacionales>). Asimismo, si lo autoriza expresamente, sus datos serán comunicados al European Genome-phenome Archive (EGA), el cual es un repositorio responsabilidad del Centre for Genomic Regulation (ubicado en España) y del European Molecular Biology Laboratory (organización internacional con sede en Alemania). Respecto esta última organización, le debemos informar que no se le aplica la normativa de protección de datos europea y, por lo tanto, no ofrece las mismas garantías que las organizaciones ubicadas en la Unión Europea.

No se cederán los datos a otros terceros, a menos que sea por obligación legal. En el informe final del estudio o en caso de comunicar estos resultados a la comunidad científica, se usarán datos anonimizados. Los datos personales se conservarán hasta que se hayan alcanzado los objetivos del proyecto y se hayan podido publicar los resultados (aproximadamente, hasta 5 años desde la finalización del proyecto).

Si considera que sus derechos no han sido adecuadamente atendidos, puede comunicarlo al delegado de protección de datos de la UB por correo postal (Gran Vía de les Corts Catalanes, 585, 08007 Barcelona) o por correo electrónico (protecciodedades@ub.edu). También puede presentar una reclamación ante la Autoridad Catalana de Protección de Datos (<https://apdcat.gencat.cat/es/inici/index.html>).

Las fotografías tomadas se utilizarán para uso exclusivo en investigación científica. Las fotografías no serán modificadas para uso comercial ni publicitario, ni podrán ser

copiadas o reproducidas en forma alguna sin el consentimiento de la persona participante. La utilización de las imágenes se realizará con fines de ilustrar los resultados de la investigación, es decir, su utilización en presentaciones, revistas científicas u otros medios, solo será realizada si nos lo autoriza.

Personal investigador responsable

En todo momento las personas participantes estarán atendidas por el personal investigador responsable (Neus Martínez Abadías, neusmartinez@ub.edu / Aroa Casado Rodríguez, aroa.casado@ub.edu) del Departamento de Biología Evolutiva, Ecología y Ciencias Ambientales (BEECA), siendo posible la asistencia de estudiantes de la Universidad de Barcelona previamente formados y asesorados por las investigadoras responsables del proyecto.

Plan de gestión de los datos

Los datos biométricos obtenidos serán seudonimizados y guardados en una unidad externa portátil sin conexión a internet. Los datos clínicos asociados a los datos biométricos, datos dentales y del neurodesarrollo serán digitalizados, seudonimizados en una unidad externa independiente de las de los datos biométricos.

Los datos genéticos serán seudonimizados y guardados una vez estén codificados en cámaras frigoríficas especializadas para la conservación de muestras biológicas a una temperatura estable de -80 grados. Los datos genéticos serán conservados de forma seudonimizada mientras se ejecute el presente proyecto. Si lo desea puede solicitar conocer los datos genéticos que se obtengan a partir del análisis de las muestras donadas mediante escrito a las investigadoras.

Una vez finalizado el presente proyecto, los datos genéticos serán conservados de forma anonimizada, es decir, tras destruir la información que permita asociarlos a su identidad. En el caso de que sus datos sean necesarios para estudios futuros dichos estudios serán evaluados, de nuevo, por el comité de ética de la Universidad de Barcelona y los estándares de protección de los mismos serán iguales o superiores a los actuales.

Todos los datos anteriormente mencionados se custodiarán en el Departamento de Biología Evolutiva, Ecología y Ciencias Ambientales (BEECA) por parte del personal investigador responsable del proyecto (Neus Martínez Abadías y Aroa Casado

Rodríguez). Los datos podrán ser consultados, bajo petición expresa, por el resto de los colaboradores del proyecto una vez se encuentren seudonimizados para así garantizar la máxima protección del paciente. Los datos que se hayan registrado en papel serán debidamente destruidos.

Si tiene alguna duda sobre algún aspecto del estudio o precisa algún comentario sobre esta información, por favor hágaselo saber al personal del equipo investigador. Puede comunicarse con el personal de lunes a viernes de 9.00 a 21.00 horas en los siguientes correos electrónicos: neusmartinez@ub.edu / aroa.casado@ub.edu).

Consentimiento

En caso de que una vez leída esta información y aclaradas las dudas que pudieran haberle surgido decida participar, deberá firmar *el modelo de consentimiento por escrito* que encontrará a continuación.