

### Antecedentes del tema y objetivos del estudio

La Acidosis Tubular Renal Distal se asocia a diversas manifestaciones clínicas que pueden comprometer el pronóstico y calidad de vida de los pacientes. Esta enfermedad puede tener una base genética, cuya identificación supone el único diagnóstico de certeza en los casos de carácter hereditario. Se han descrito más de 50 mutaciones diferentes asociadas a dos genes (ATP6V0A4 y ATP6V1B1) y relacionadas con la Acidosis Tubular Renal Distal, que pueden aparecer de forma espontánea en un paciente o transmitirse de padres a hijos, incluso sin manifestaciones clínicas en los primeros.

El objetivo de este portal clínico es avanzar en el conocimiento actual que existe sobre la Acidosis Tubular Renal Distal. Para ello, se recogerán datos epidemiológicos, clínicos y analíticos de pacientes con esta enfermedad, que serán incluidos en una base de datos, para su posterior análisis. Al mismo tiempo, se realizará un estudio genético, tratando de identificar mutaciones en los genes implicados en la enfermedad.

### Beneficios del estudio

Este portal clínico pretende ampliar el conocimiento que existe actualmente sobre la Acidosis Tubular Renal Distal. Ello permitirá un diagnóstico más precoz, unas pautas de tratamiento más adecuadas y un seguimiento más protocolizado, disminuyendo la aparición de complicaciones y mejorando el pronóstico de esta enfermedad. El estudio genético en el paciente podrá ofrecer un diagnóstico de certeza de la enfermedad y permitirá valorar una posible correlación entre mutaciones concretas y su pronóstico. El análisis de las mutaciones en los familiares del enfermo también permitirá ofrecer información adicional. No existen riesgos médicos adicionales asociados a la participación en este estudio, salvo los indicados posteriormente en relación con la extracción de muestra sanguínea.

### Participación, confidencialidad y protección de datos

La participación en el estudio es completamente voluntaria. La información remitida por el profesional médico a este Portal Clínico permitirá la inclusión de los datos médicos del paciente en una base de datos, así como cualquier otra información clínica que surja en el curso del seguimiento. El paciente tiene derecho a presentar su renuncia a la participación en este estudio en cualquier momento, sin ningún tipo de repercusión en su asistencia médica. Para ello, deberá ponerse en contacto en primer lugar con su médico y éste notificará a este portal clínico su retirada de la autorización.

La participación en este estudio es anónima y confidencial. Se garantizará la preservación de su identidad personal y la confidencialidad en todo momento, de acuerdo con el Real Decreto 1720/2007, de 21 de diciembre, por el que se aprueba el Reglamento de desarrollo de la Ley Orgánica 15/1999, de 13 de diciembre, de Protección de Datos de Carácter Personal y la Ley Básica 41/2002, de 14 de noviembre, Reguladora de la Autonomía del Paciente y de Derechos y Obligaciones en material de información y documentación clínica. A cada paciente se le asignará un código de identificación. Todos los datos introducidos de cada paciente se guardarán de manera confidencial, a través del código asignado. El profesional médico de cada paciente será quien establezca de manera individualizada la frecuencia de las revisiones. El médico podrá actualizar la información introducida en la base de datos, a medida que aparezcan nuevos datos en el curso de la enfermedad, pero siempre a través de este código identificativo. La identidad de las personas no será desvelada en posibles publicaciones futuras.

Si usted desea más información sobre este tema, deberá consultar la **Política de Privacidad** en la página web de este Portal Clínico.

### Mantenimiento del contacto con los pacientes

Debido al habitual carácter permanente de esta enfermedad y la necesidad de un seguimiento a largo plazo de la misma, es posible que exista algún cambio en el profesional médico responsable del paciente. Para evitar problemas derivados de esta posibilidad, deberá plantear esta modificación a su médico.

### Extracción de sangre para estudio de ADN

La finalidad de obtener y estudiar su ADN es la búsqueda de diferencias en un gen o genes específicos, que puedan estar relacionados con su enfermedad. Su enfermedad puede tener una base genética y el único diagnóstico de certeza que puede realizarse actualmente es a través del estudio genético. La obtención de ADN se realiza mediante la extracción de una muestra de sangre. La extracción de sangre es similar a la que se realiza para un análisis de rutina. Por tanto, los efectos secundarios son los propios de este tipo de extracción: mareos, desmayos, dolor, hemorragia, formación de hematomas y, en raras ocasiones, infección.

## CONSENTIMIENTO INFORMADO PARA LA OBTENCIÓN DE MATERIAL GENÉTICO

---

Por el presente documento autorizo al aislamiento de ADN a partir de una muestra de sangre con el fin exclusivamente de estudiar desde el punto de vista diagnóstico la Acidosis Tubular Renal Distal. Su muestra de ADN también puede ser conservada y utilizada para futuros estudios, si usted muestra su aprobación (*Marque la casilla de su elección*)

- Sí, deseo que mi muestra se conserve para estudios posteriores.
- No, prefiero que mi muestra sea eliminada después de este estudio.

He sido informado(a) de los riesgos derivados de una extracción rutinaria de sangre: posibilidad de dolor y generación de un hematoma local. Siempre que sea posible, se hará coincidir la extracción de esta muestra con otra extracción de sangre indicada por otro motivo asistencial. En ese caso, simplemente se obtendría un volumen mayor al necesario para el análisis asistencial, minimizando así las molestias para el implicado.

He sido informado(a) de que, con relación a los estudios realizados, la confidencialidad será mantenida en todo momento y la identidad de las personas estudiadas no será desvelada en caso de publicaciones, de acuerdo con el Real Decreto 1720/2007, de 21 de diciembre, por el que se aprueba el Reglamento de desarrollo de la Ley Orgánica 15/1999, de 13 de diciembre, de Protección de Datos de Carácter Personal y la Ley Básica 41/2002, de 14 de noviembre, Reguladora de la Autonomía del Paciente y de Derechos y Obligaciones en material de información y documentación clínica.

En caso de que el estudio que se realice obtenga resultados con alguna utilidad diagnóstica, esta información será transmitida inmediatamente a los médicos responsables del seguimiento clínico de la familia mediante informe escrito. Los investigadores responsables estarán disponibles para responder a cuestiones relacionadas con el estudio en curso.

Yo/nosotros.....

He/hemos sido informado(s) y he/hemos entendido correctamente los detalles del estudio de investigación en el que yo/nosotros, mi hijo/a voy/vamos/va a ser incluido/s, sus beneficios potenciales y riesgos. He/hemos podido realizar las preguntas aclaratorias necesarias.

Comprendo/hemos que la participación es voluntaria y que uno se puede retirar del estudio cuando quiera, sin tener que dar explicaciones y sin que ello repercuta en los cuidados médicos.

En....., a ..... de ..... 2.0.....

Firma del paciente  
D.N.I.

En caso de incapacidad,  
Firma del Representante Legal  
D.N.I.

Firma del médico/investigador  
D.N.I.