

Hipomagnesemia familiar con hipercalciuria y nefrocalcinosis. Objetivos y beneficios del estudio

La Hipomagnesemia Familiar con Hipercalciuria y Nefrocalcinosis es una rara enfermedad hereditaria producida por un trastorno tubular renal. Presenta un alto riesgo de evolución a enfermedad renal crónica terminal y su único diagnóstico de certeza es la identificación de su base genética. A este respecto, se han identificado mutaciones en los genes CLDN16 o CLDN19 como las responsables de la aparición de la enfermedad.

El objetivo de este portal clínico es avanzar en el conocimiento actual que existe sobre la Hipomagnesemia Familiar con Hipercalciuria y Nefrocalcinosis. 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.

Todo 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 mutaciones en los familiares del enfermo también permitirá ofrecer información adicional.

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 derecho 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. Este proyecto se compromete al cumplimiento de su obligación de secreto de los datos de carácter personal y de su deber de tratarlos con confidencialidad, y asume, a estos efectos, las medidas de índole técnica, organizativa y de seguridad necesarias para evitar su alteración, pérdida, tratamiento o acceso no autorizado, 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. Su 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.

Extracción de sangre para estudio de ADN

La obtención de ADN se realiza mediante la extracción de una muestra de sangre. Los efectos secundarios de dicha extracción de sangre son poco comunes pero podrían incluir: 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 Hipomagnesemia Familiar con Hipercalciuria y Nefrocalcinosis. 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 20.....

Firma del paciente
D.N.I.

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

Firma del médico/investigador
D.N.I.