



Hoja de Información

Estudio de Seguimiento de familias con Hipercolesterolemia Familiar (HF) “Cohorte” SAFEHEART.

Este documento le proporciona información correcta y suficiente para que pueda evaluar y juzgar si quiere o no participar. Para ello lea este documento informativo con atención y nosotros le aclararemos las dudas que le puedan surgir. Además, puede consultar con las personas que considere oportuno.

DESCRIPCIÓN DEL PROYECTO

¿Qué es la Hipercolesterolemia Familiar?

Es una enfermedad que se transmite de padres a hijos, que está presente desde el nacimiento y que cursa con un aumento del colesterol en la sangre. Se estima que 1 de cada 250-300 personas en la población general padece HF. La importancia de su diagnóstico precoz se debe a la alta probabilidad de padecer un infarto de miocardio u otra enfermedad cardiovascular en edades tempranas de la vida. Más de la mitad de las personas con HF pueden presentar un episodio cardiovascular (infarto de miocardio) antes de los 60 años de edad si no reciben tratamiento adecuado.

¿Cuál es la causa de la Hipercolesterolemia Familiar y cómo se hereda?

Está causada por un defecto en el gen que regula el receptor de las LDL, localizado en el cromosoma 19. Estos receptores son los encargados de eliminar el colesterol de la sangre, por lo que su defecto produce una elevación del colesterol (colesterol LDL) aumentando el riesgo de padecer enfermedades cardiovasculares en edades tempranas.

Se habla de Hipercolesterolemia Familiar Heterocigota, cuando se hereda el gen anormal de solo uno de los padres y de Hipercolesterolemia Familiar Homocigota, cuando se hereda el gen anormal de cada uno de los padres.

Tanto los hijos como las hijas de las personas con Hipercolesterolemia Familiar tienen el 50% de probabilidades de heredar el gen anormal.

¿Cómo se sabe si se tiene una Hipercolesterolemia Familiar?

Debe sospecharse en aquellas personas que tengan niveles elevados de colesterol (300 – 500 mg/dl), con triglicéridos generalmente normales (inferiores a 200 mg/dl). Además, son importantes los antecedentes de colesterol elevado en familiares de primer grado (padre, madre, hermanos, hermanas, hijos e hijas), especialmente en niños, así como la presencia de cardiopatía isquémica (infarto de miocardio, angina etc.) en edades tempranas. En general, uno de los padres, y la mitad de los familiares de primer grado tendrán la enfermedad. Por lo tanto, es muy importante que todos los familiares de una persona con HF se realicen un análisis de colesterol y conozcan sus cifras.

La valoración médica y de laboratorio es muy importante para identificar a los individuos con elevada sospecha de tener una HF, pero tiene una serie de limitaciones y por tanto debe confirmarse mediante el **estudio genético** como recomiendan las guías internacionales.

Aproximadamente un 20% de los familiares de una persona con hipercolesterolemia familiar puede tener la mutación y sin embargo tener niveles de colesterol normales; por otra parte, un 15% de los familiares puede tener niveles de colesterol elevados y no tener una mutación en el gen del receptor LDL.

¿Cómo se trata la Hipercolesterolemia Familiar?

Una vez conocida la enfermedad es muy importante seguir las recomendaciones sobre hábitos de vida saludables y el tratamiento farmacológico que los profesionales sanitarios le propongan.

Es parte esencial del tratamiento adoptar unos hábitos de vida saludables: seguir una dieta sana y equilibrada, realizar ejercicio físico de forma rutinaria y no fumar.

La mayoría de los pacientes además de seguir los hábitos de vida saludable, necesitarán tomar fármacos durante toda la vida bajo prescripción y supervisión médica.

¿En qué consiste el diagnóstico genético y qué ventajas tiene de someterse al diagnóstico genético?

El diagnóstico genético temprano de Hipercolesterolemia familiar permite conocer la enfermedad antes de que aparezcan los síntomas. En este estudio se analizará su material genético en busca de mutaciones en el gen del receptor-LDL y de la apo B100 que son responsables causales de hipercolesterolemia familiar. Además, se estudiarán otros genes implicados en el desarrollo de la enfermedad cardiovascular y que pueden explicar en parte la variabilidad en la expresión de las manifestaciones clínicas en los pacientes con HF.

Actualmente, se dispone de métodos adecuados para realizar el diagnóstico genético de las numerosas mutaciones causantes de la Hipercolesterolemia Familiar.

Si el resultado del análisis es negativo, quiere decir que usted no presenta Hipercolesterolemia Familiar, y formará parte del grupo de controles no afectados en este estudio. En el caso de que el resultado sea positivo, quiere decir que usted presenta Hipercolesterolemia Familiar, y su médico tomará las medidas oportunas en cuanto al tratamiento. El resultado del análisis se le comunicará siempre que usted lo autorice expresamente en el consentimiento informado.

Con el seguimiento de unos hábitos de vida sanos y el tratamiento farmacológico, se puede prevenir la enfermedad cardiovascular prematura.

¿Qué es el estudio de seguimiento de familias con HF “Cohorte” SAFEHEART?

Se trata de un estudio de seguimiento a largo plazo de familias con HF (familiares afectados y no afectados), que se inicia en el año 2003 y en el que participan familias de toda España.

Los objetivos son conocer y determinar el riesgo cardiovascular en la HF, así como analizar la interacción entre la alteración genética, los factores ambientales y la respuesta y seguridad al tratamiento farmacológico.

El estudio incluye al familiar afecto con diagnóstico genético (Caso índice) quien autoriza al médico y a la Fundación Hipercolesterolemia Familiar a contactar con sus familiares afectados y no afectados para hacer el seguimiento.

¿Qué supone formar parte del estudio de seguimiento de familias con HF “Cohorte”?

El estudio consta de una primera visita inicial de inclusión. Como es un estudio a largo plazo, la duración del seguimiento es indefinida. En la visita inicial de inclusión se realiza un

examen médico y se cumplimentan los cuestionarios (en formato papel) de recogida de datos clínicos (CRD) y de frecuencia de consumo de alimentos (CFA). También se pueden introducir los datos directamente vía Intranet en el fichero automatizado: “Cohorte” localizado en www.colesterolfamiliar.org, que cumple con las exigencias de seguridad de la Agencia Española de Protección de Datos: LOPD. De acuerdo con la Ley 15/1999.

En la visita inicial de inclusión, se realiza una extracción de sangre para hacer el estudio genético de la Hipercolesterolemia Familiar, y para obtener muestras de suero y plasma que se alicuotan y almacenan congeladas para estudios posteriores con el fin de cumplir los objetivos del proyecto. Estos estudios corresponden al perfil lipídico, determinación de ácidos grasos y marcadores biológicos del riesgo cardiovascular.

Además, desde la Fundación Hipercolesterolemia Familiar, se hace una llamada telefónica anual para el seguimiento de las personas afectas y no afectas de HF con la finalidad de identificar los episodios cardiovasculares que se hubieran producido, así como comprobar la adherencia a los hábitos de vida saludables y al tratamiento farmacológico.

Datos que se incluyen en el CRD:

Se registran los Antecedentes patológicos, datos de la enfermedad cardiovascular, factores de riesgo cardiovascular, tratamientos farmacológicos, cuestionario de calidad de Vida, Cuestionario de Actividad Física, Cuestionario de la London School of Higiene and Tropical Medicine para el dolor torácico. Además, se realiza una exploración física.

¿Qué riesgos tengo por participar en el estudio?

Usted no tiene ningún riesgo al incluirse en el estudio, aparte de los derivados de la extracción de sangre. Si ha tenido experiencias desagradables ante la extracción de sangre previamente, adviértalo para tomar las medidas oportunas.

La Fundación Hipercolesterolemia Familiar centraliza los datos y el resultado del Estudio. Y garantiza su confidencialidad y seguridad.

PARTICIPACIÓN VOLUNTARIA:

Su participación es voluntaria y contribuirá a un mejor conocimiento de la Hipercolesterolemia Familiar (HF), de su tratamiento y de la prevención de la enfermedad cardiovascular. Si firma el consentimiento informado, confirmará que desea participar en el estudio. Puede cambiar su decisión y retirar su consentimiento en cualquier momento, sin tener que dar ninguna explicación. Si decide retirar su consentimiento, sus muestras serán destruidas y sólo se guardará la información obtenida hasta ese momento, pero no podrá obtenerse nueva información.

Su inclusión en el estudio, las visitas y las muestras de sangre que se obtengan durante su participación, no forma parte de su asistencia médica habitual. Por consiguiente, su no-participación o su retirada del estudio, no afectará en modo alguno a su asistencia médica presente o futura.

INFORMACIÓN SOBRE EL TRATAMIENTO DE SUS DATOS PERSONALES

De conformidad con lo establecido 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/RGPD) les informamos del tratamiento de sus datos personales :

¿Quién es el responsable del tratamiento de sus datos personales? : El responsable del tratamiento de sus datos es FUNDACIÓN HIPERCOLESTEROLEMIA FAMILIAR, con CIF G81792624 y domicilio en C/ General Álvarez de Castro, 14 1º E. 28010 Madrid.. Teléfono 91 557 00 71, e-mail: info@colesterolfamiliar.org

¿Con qué finalidad trataremos sus datos personales?: Gestionar su inscripción y participación en el estudio “Cohorte” Safeheart, evaluación y diagnóstico, seguimiento y control del paciente, elaboración de informes comunicación con el participante y envío de información por cualquier medio sobre actividades de la Fundación.

¿Cuál es la legitimación para el tratamiento de sus datos personales?: La legitimación para el tratamiento de sus datos es el consentimiento expreso del interesado, que voluntariamente decide participar en el estudio. Podrá retirar el consentimiento otorgado en cualquier momento.

¿Hay obligación de facilitar esos datos personales?: Usted no está obligado a facilitarnos los datos solicitados, pero la aportación de los mismos es un requisito necesario para poder participar en el estudio.

¿Por cuánto tiempo conservaremos sus datos personales?: Sus datos serán conservados mientras el usuario no solicite su baja en la participación del estudio. Los datos personales que tengan la consideración de documentación clínica serán conservados durante un periodo mínimo de 5 años, desde la fecha del último proceso asistencial de acuerdo con lo establecido en Ley 41/2002, de autonomía del paciente, y posteriormente durante los plazos establecidos legalmente. La información anonimizada y disociada podrá ser conservada con posterioridad de manera indefinida con fines de investigación científica.

Cesión de datos: Sus datos no serán cedidos a terceros, a excepción de los supuestos en que estuviera previsto legalmente. La información anonimizada, con fines científicos podrá ser facilitada a otros equipos de investigación, tanto a nivel nacional, como a nivel internacional siempre con fines científicos.

¿Qué derechos tiene en relación a sus datos personales?: Podrá ejercer los derechos de acceso, rectificación, supresión, limitación y oposición en la dirección de correo electrónico: info@colesterolfamiliar.org. con el asunto “protección de datos” y el nombre del profesional responsable o por escrito a la dirección de los responsables en C/ General Álvarez de Castro, 14 1º E. 28010 Madrid., y en cualquiera de los dos casos junto con copia de documento que acredite su identidad Cuando el tratamiento esté legitimado en el consentimiento y se efectúe por medios automatizados tendrá derecho a la portabilidad de sus datos, es decir, a que se le entreguen en formato estructurado, de uso común y lectura mecánica, incluso a remitírselos a un nuevo responsable.

Podrá presentar reclamación ante la Autoridad de Control en materia de Protección de Datos competente, especialmente cuando no haya obtenido satisfacción en el ejercicio de sus derechos, mediante escrito dirigido a la Agencia Española de Protección de Datos, C/Jorge Juan nº 6, 28001 Madrid o bien accediendo a su sede electrónica a través de la web www.agpd.es

CONFIDENCIALIDAD

El tratamiento de los datos de carácter personal de los participantes se ajustará a lo dispuesto en la normativa vigente en materia de protección de datos 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 (RGPD) , Ley Orgánica 15/1999, de 13 de diciembre de protección de datos de carácter personal (LOPD) y su Reglamento de desarrollo (RLOPD) , siendo tratados de forma estrictamente confidencial.

Los datos clínicos no estará asociados a los datos personales del participante en el estudio ,que estarán identificados mediante un código y sólo su médico y la Fundación Hipercolesterolemia Familiar podrán conocerlos y relacionarlos. El personal de la Fundación Hipercolesterolemia Familiar debe conocerlos para poder hacer el seguimiento telefónico con el fin de conseguir los objetivos del estudio. Su identidad nunca será desvelada a terceros.

La Fundación Hipercolesterolemia Familiar centraliza los datos y los resultados del Estudio, garantizando siempre la integridad, confidencialidad y seguridad de los mismos mediante la aplicación de las medidas de seguridad acordes a lo exigido en la normativa .Existe la posibilidad de que datos clínicos y parte de las muestras almacenadas totalmente anonimizados sean cedidos a otros equipos de investigación que forman parte de este estudio. En este caso, se seguirán las mismas medidas de confidencialidad y seguridad descritas previamente.