PROYECTO PILOTO (FINALIZADO)

PROYECTO PILOTO XENOMA GALICIA

¿Qué es el Proyecto Piloto Xenoma Galicia?

El proyecto piloto es una prueba preliminar realizada a menor escala para evaluar la viabilidad del proyecto Xenoma Galicia antes de su implementación completa. Esta fase inicial permite validar conceptos, identificar riesgos y optimizar recursos para la implementación a gran escala.

El proyecto piloto incluirá un biobanco de datos genéticos de 1000 participantes con muestra de saliva y 1000 participantes con muestras de sangre, así como el establecimiento de un biobanco de muestras biológicas de 1000 participantes disponibles para futuros estudios.

Objetivo y finalidad del proyecto Piloto

El **objetivo principal** del estudio es recoger muestras de saliva o sangre de residentes en Galicia para secuenciar su ADN y así evaluar un nuevo enfoque de medicina personalizada basado en la realización de cribados genéticos preventivos para identificar variantes genéticas asociadas al riesgo de padecer enfermedades. Con este estudio buscaremos variantes genéticas asociadas con un alto riesgo de **cáncer de mama y ovario hereditario**, **síndrome de Lynch** e **hipercolesterolemia familiar**.

¿Por qué me ofrecen participar a mí?

Usted ha recibido una invitación para participar en Xenoma Galicia por cumplir los requisitos de ser residente en Galicia y tener entre 35 y 70 años de edad.
La selección de participantes ha sido realizada al azar dentro de ese grupo de edad, garantizando siempre la representación de todas las zonas geográficas y todos los ámbitos demográficos de Galicia.
La participación es completamente voluntaria. Usted puede decidir no participar o, si acepta hacerlo, cambiar de parecer retirando el consentimiento en cualquier momento sin tener que dar explicaciones. Le aseguramos que esta decisión no afectara a su relación con los profesionales sanitarios que le atienden ni a la asistencia sanitaria a la que usted tiene derecho.

¿En qué consiste mi participación?

Solicitaremos su autorización para recoger información clínica y demográfica de su historia clínica, además de la obtención de muestras biológicas para hacer análisis genéticos. Si decide participar en Xenoma Galicia, es necesario que lea y firme en papel un consentimiento informado para este fin. También es posible que necesitemos contactar con usted con posterioridad para conseguir nuevos datos relativos a su evolución o muestras biológicas, siempre que usted nos autorice a ello.
La participación puede ser a través de muestras de sangre o bien

ENLACES RELACIONADOS

Participación con muestra de sangre

Participación con muestra de saliva

a través de muestra de saliva, dependiendo del grupo en el que usted haya sido seleccionado como candidato a participar.

¿Qué pruebas se van a realizar con mis muestras?

A partir de las muestras biológicas se realizará un cribado genético consistente en el análisis de la secuencia de ADN para buscar variantes genéticas que le confieren un riesgo alto de padecer cáncer de mama y ovario hereditario, síndrome de Lynch o hipercolesterolemia familiar. Esta tarea será llevada a cabo por analistas de la Fundación Pública Galega de Medicina Xenómica y los genes y patologías que se analizarán son los siguientes:

1. **Cáncer de mama y ovario hereditario**: variantes genéticas en los genes BRCA1, BRCA2 y PALB2 que confieren un riesgo alto de padecer cáncer de mama y ovario en mujeres y cáncer de próstata en hombres.
2. **Síndrome de Lynch**: variantes genéticas en los genes MLH1, MSH2 y MSH6 que confieren un riesgo alto de padecer cáncer colorrectal en hombres y mujeres, y cáncer de endometrio y ovario en mujeres.
3. **Hipercolesterolemia familiar**: variantes genéticas en los genes LDLR, APOB y PCSK9 que confieren un riesgo alto de padecer enfermedades del corazón o accidente cerebrovascular debido a altos niveles de colesterol desde una edad temprana.

Análisis bioquímico y hemograma:
A las personas que hayan sido invitadas a participar con una muestra de sangre y hayan aceptado se les realizará, un análisis bioquímico y un hemograma completo cuyos resultados serán incluidos en su historia clínica electrónica.
Si acepta ceder la muestra al Biobanco, el resto de la muestra se dividirá en muestras más pequeñas y serán seudonimizadas para incorporarlas al **Biobanco Xenoma Galicia** con el fin de que puedan ser utilizadas en futuras pruebas y estudios por parte de nuestro equipo de investigación u otros investigadores que así lo soliciten, siempre que reciban la aprobación pertinente del comité de ética acreditado y de los comités científico del Proyecto Xenoma Galicia.

¿Qué se va a hacer con mis datos?

Los datos de la secuenciación del ADN quedarán disponibles en el fichero de datos del Biobanco Xenoma Galicia por si fuesen relevantes para su salud en el futuro. El resultado del cribado genético se incorporará a su historia clínica electrónica, siempre que usted nos haya otorgado su consentimiento para ser informado/a.
Sus datos clínicos y genéticos serán almacenados en el Biobanco Xenoma Galicia de forma seudonimizada, en las áreas establecidas para tal fin, para ser cedidas con fines de investigación biomédica en los términos y condiciones especificadas en el consentimiento informado firmado.

¿Obtendré algún beneficio por participar?

Su participación en el estudio no le garantiza ningún beneficio directo; sin embargo, sí contribuirá significativamente a aumentar

el conocimiento sobre las enfermedades genéticas en Galicia.

¿Recibiré la información que se obtenga del estudio?

En un plazo no superior a 6 meses, si usted lo desea, los resultados estarán disponibles en É-Saúde, para que usted pueda consultarlos o bien solicitarlos en el punto de atención al paciente de su hospital de referencia:

- En caso de tener un resultado negativo para el cribado genético de las tres enfermedades será informado a través de mensaje de texto (sms).
- En caso de tener un resultado positivo en alguno de los cribados será incluido en el programa de detección precoz correspondiente y será derivado a la consulta de atención especializada que corresponda y a asesoramiento genético.

¿Cómo contactar con el equipo investigador de este estudio?

Lea con detenimiento la hoja de información y tómese el tiempo necesario para reflexionar sobre su decisión, consultando con las personas cercanas a usted, si así lo precisa, antes de dar una respuesta.
Si tiene dudas sobre la participación en Xenoma Galicia, puede contactar con la coordinadora científica a través de las siguientes vías habilitadas:

- Por correo electrónico: xenoma.galicia@sergas.es
- Por teléfono: 881540924

Participación con muestra de sangre

Participación con muestra de saliva