

## **SOLICITUD DE ACCESO A DATOS PARA REALIZACIÓN DE UN PROYECTO DE INVESTIGACIÓN (RPI01.3a)**

Fecha: 19/12/2024

Nombre y apellidos del Investigador Principal: Nuria Gracia Ruiz

Centro de trabajo:

Servicio/Departamento:

Dirección y teléfono de contacto: Paseo de Calanda 46-48 3º C. 608227223

E-mail: 795754@unizar.es

Nº de expediente del proyecto de investigación:

Título: Estudio Comparativo de las técnicas de diagnóstico genético mediante NGS frente a las convencionales en el diagnóstico genético prenatal.

Objetivos del proyecto de investigación:

1. Valorar la utilidad de las técnicas de diagnóstico genético prenatal mediante técnicas de secuenciación de nueva generación (NGS) a través de la obtención del ADN fetal en sangre materna y a través de la obtención de muestra de biopsia corial o amniocentesis (pruebas invasivas).
2. Realizar una comparación de las técnicas de diagnóstico prenatal a través de técnicas genéticas convencionales (cariotipo, arrays...) frente a las obtenidas mediante NGS.
3. Estudiar las diferencias entre las técnicas de NGS obtenidas mediante prueba invasiva (amniocentesis, biopsia corial...) frente al NGS obtenido mediante ADN fetal en sangre materna.
4. En función de los resultados, valorar la necesidad de la utilización de técnicas de diagnóstico genético invasivas posteriores al estudio de ADN fetal en sangre materna con resultado de riesgo de anomalías genéticas en la prueba de Cribado Combinado del 1er trimestre de gestación.

## DESCRIPCIÓN DE LA INFORMACIÓN SOLICITADA

### Identificación de caso

Identifique claramente el criterio de selección de caso, para delimitar el conjunto de personas/pacientes a los que se refiere la información a extraer. Indique también claramente el periodo de control (en el que se van a evaluar las condiciones de inclusión en el estudio), y si fuera necesario, las condiciones para el grupo de control \*.

Selección de todas las mujeres embarazadas que han acudido al Hospital Miguel Servet de Zaragoza para la realización de técnicas de diagnóstico genético prenatal (invasivas/ no invasivas) en el año actual (2024). Obtención de datos de cribado combinado del primer trimestre y en su caso, del posterior resultado de pruebas no invasivas (ADN fetal en sangre materna) y de pruebas invasivas que se hayan realizado (amniocentesis, biopsia corial o cordocentesis). A su vez, añadir el tipo de técnica genética incluida en el diagnóstico y sus resultados, habiendo sido obtenidos tanto por procedimientos invasivos como no invasivos (array, NGS,...).

El periodo de control será de un año.

(Copie la siguiente tabla para cada conjunto de datos a extraer)

Conjunto de datos: mujeres embarazadas con realización de amniocentesis o biopsia corial

Periodo de observación\*\*: año 2024

Variables solicitadas (Por favor, sea lo más concreto/a posible)

- Mujeres embarazadas con seguimiento en Hospital Miguel Servet a las que se les haya realizado cribado combinado del 1er trimestre con resultado alterado y requerimiento de técnica diagnósticas invasiva posterior confirmatoria o bien mujeres a las que se les haya realizado una técnica de diagnóstico prenatal invasivo por otro motivo (amniocentesis, biopsia corial o cordocentesis)
- Resultados del cribado combinado del 1er trimestre
- Resultado de la prueba invasiva (mujeres con complicaciones: pérdida fetal...)
- Tipo de diagnóstico genético realizado (Next Generation Sequencing, arrays...). Resultados de la prueba genética. Incluir si se han obtenido falsos positivos o negativos de la prueba (y cómo se supo).
- Informes de ecografías realizadas a dichas pacientes con resultado ecográfico patológico
- Edad materna
- Semanas del embarazo a las que se les realizó la prueba
- Tiempo desde la realización de la prueba hasta la entrega del resultado a la paciente
- Añadir en caso de que lo sea, si es embarazo múltiple
- Coste de la prueba (si es posible conocerlo)

Observaciones (Por favor, añada cualquier comentario aclaratorio):

Conjunto de datos: mujeres embarazadas con realización de ADN fetal en sangre materna

Periodo de observación\*\*: año 2024

Variables solicitadas (Por favor, sea lo más concreto/a posible)

- Mujeres embarazadas con seguimiento en Hospital Miguel Servet a las que se les haya realizado cribado combinado del 1er trimestre con resultado alterado y realización de técnica diagnósticas no invasiva posterior confirmatoria o mujeres a las que se les haya realizado por otro motivo, mediante ADN fetal en sangre materna para valorar anomalías genéticas
- Resultados del cribado combinado del 1er trimestre
- Resultado de la prueba de extracción (complicaciones si es que ha habido)
- Tipo de diagnóstico genético realizado. Importante diferenciar si se ha realizado técnica de Next Generation Sequencing para su estudio u otras técnicas. Resultado de la técnica de diagnóstico genético (mutación detectada,...). Incluir si los hubo, falsos positivos o negativos de la prueba y cómo se supo.
- Informe de ecografías realizadas a dichas pacientes con resultado ecográfico patológico
- Edad materna
- Semanas de embarazo a las que se le realizó la prueba
- Tiempo desde la realización de la prueba hasta la entrega del resultado a la paciente
- Añadir en caso de que lo sea, si es embarazo múltiple
- Coste de la prueba (si es posible conocerlo)

Observaciones (Por favor, añada cualquier comentario aclaratorio):

El equipo investigador, bajo mi responsabilidad, y de acuerdo con lo establecido en la normativa de protección de datos de carácter personal, se compromete a tratar la información, salvaguardando todos los aspectos de confidencialidad de la misma y garantizando el no acceso de terceros, tratar los datos conforme a lo especificado en el proyecto y a no utilizarlos para otras finalidades que las descritas en el mismo. Asimismo, cualquier información relativa al avance del proyecto queda a la entera disposición del IACS para ser consultada. En las publicaciones y comunicaciones realizadas a partir de este proyecto, se citará la procedencia de los datos.

A efectos del Reglamento (UE 2016/679 del Parlamento Europeo) General de Protección de Datos, y la Ley Orgánica 3/2018 de Protección de Datos y Garantía de Derechos Digitales, el IACS asume para el presente proyecto el rol de encargado de tratamiento por cuenta del Departamento de Sanidad del Gobierno de Aragón y el Servicio Aragonés de Salud, y el equipo investigador desarrollará su trabajo dentro del entorno tecnológico y organizativo del IACS, no estando permitida la cesión de datos ni la subcontratación de servicios de tratamiento de datos sin la autorización expresa por parte del IACS y, en su caso, del responsable de tratamiento (Departamento de Sanidad y SALUD).

Declaro leídas y aceptadas estas condiciones \*

Zaragoza, a fecha de firma electrónica

Fdo. Investigador/a Principal

[Incluir esta página en la solicitud sólo en caso de preverse una subcontratación de parte del tratamiento de datos. En caso contrario, borrar esta página de la solicitud]

## **CLÁUSULA EN CASO DE SUBCONTRATACIÓN DE PARTE DEL TRATAMIENTO**

Para el desarrollo del presente trabajo de investigación, está previsto el encargo de tratamiento de una parte del mismo con una tercera entidad, ya que el Instituto Aragonés de Ciencias de la Salud carece en la actualidad de la capacidad, conocimiento o herramientas necesarias para su desarrollo.

La parte de tratamiento a subcontratar consistirá en **<incluir aquí el objeto del tratamiento>**, y se realizará por parte de **<especificar entidad o empresa que realizará el tratamiento>**. La información a la que accederá el subencargado del tratamiento será la mínima imprescindible para la realización del encargo, se remitirá anonimizada siempre que sea posible, o al menos seudonimizada. En el acuerdo o contrato de encargo de tratamiento se especificarán las condiciones y alcance del desarrollo de los trabajos, duración del tratamiento, y obligaciones del encargado de tratamiento, incluyendo las cláusulas de confidencialidad que obligarán a toda persona con acceso a los datos tratados, así como las condiciones de destrucción de la información una vez terminadas las tareas de tratamiento, de acuerdo con el protocolo del proyecto y/o el protocolo de gestión de datos del mismo.

## OBSERVACIONES

[La presente página es meramente informativa, y puede suprimirse antes de cumplimentar y firmar el formulario]

\* Ejemplos de criterios de inclusión de un caso en un estudio:

-*Pacientes con diagnóstico de diabetes activo el 1/1/2021 (es decir, pacientes vivos en esa fecha, con diagnóstico de diabetes previo a la misma).*

-*Pacientes con ictus isquémico agudo en el periodo 1/1/2020-31/12/2020 (inclusive). Grupo de estudio: pacientes con tratamiento anticoagulante previo al ictus. Grupo de control: pacientes no anticoagulados previamente al ictus.*

Es importante matizar bien los criterios temporales que deben cumplir los casos a incluir, especialmente diferenciando, cuando corresponda, casos prevalentes de casos incidentes. Se debe especificar, por ejemplo, si se desea incluir casos con episodio activo de X en la fecha Y, o se quieren incluir todos los casos incidentes (nuevos diagnósticos) durante el periodo 1-1-2020 a 31-12-2020, o por el contrario, todos aquellos casos que han estado activos durante dicho periodo, incluso si el diagnóstico incidente es previo al inicio del periodo de estudio, siempre que fueran casos prevalentes en esa fecha.

\*\* El periodo de observación es el rango temporal de los datos que necesita extraer. Puede coincidir, aunque no necesariamente, con el periodo de control. P.ej., puede necesitar las analíticas durante los 3 meses posteriores al diagnóstico o intervención, de los pacientes atendidos con un diagnóstico X durante el año 2021. En este caso, el periodo de control es 2021, mientras que el periodo de observación es “los 3 meses siguientes al diagnóstico o intervención”. El periodo de observación puede ser absoluto (2020), o relativo a la fecha de referencia de la condición de inclusión (1 año previo al diagnóstico).

## INFORME DE VIABILIDAD

Vista la solicitud para la extracción de datos desde la infraestructura BIGAN para su uso en el proyecto de investigación al que hace referencia la presente solicitud, se hace constar lo siguiente.

- Que los datos solicitados se ajustan al catálogo de datos de BIGAN, tanto en contenido como en cobertura temporal, y que por tanto, BIGAN está en condiciones de proveer los datos necesarios para el correcto desarrollo del proyecto de investigación para el que se requieren.
- Que se ha concretado con el investigador principal del proyecto el nivel de minimización y k-anonimidad de los datos a extraer, de manera que permita la ejecución del proyecto, sin comprometer la privacidad de los pacientes a los que se refieren los datos a extraer.
- Que el solicitante ha aportado la documentación requerida por el protocolo vigente para el acceso a datos de BIGAN, en lo relativo al compromiso de confidencialidad y a la gestión del ciclo de vida de los datos.

En Zaragoza, a fecha de firma electrónica

El responsable de seguridad de BIGAN

## AUTORIZACION DE ACCESO A DATOS

En virtud del encargo de tratamiento de datos realizado por parte del Departamento de Sanidad y el Servicio Aragonés de Salud al Instituto Aragonés de Ciencias de la Salud, de acuerdo con la Orden SAN/1355/2018 por la que se crea la plataforma de big data BIGAN, atendida la presente solicitud de acceso a datos de dicha plataforma, y a la vista del informe de viabilidad emitido por el responsable de seguridad de la misma y el dictamen favorable del Comité de Ética de la Investigación, se autoriza el acceso a los datos solicitados de acuerdo con el Plan de Gestión de Datos presentado por el investigador solicitante.

En Zaragoza, a fecha de firma electrónica

La Directora Gerente del Instituto Aragonés de Ciencias de la Salud  
Elena Gonzalvo Suñer