

PROYECTO PILOTO DE CRIBADO NEONATAL DE LA ATROFIA MUSCULAR ESPINAL (AME) EN LA COMUNIDAD DE MADRID.

La AME es una enfermedad neurológica de origen genético caracterizada por la ausencia total del gen *SMN1*, la administración de nuevos tratamientos evita el daño irreparable de neuronas motoras y con ello el deterioro motor del niño.

La detección precoz de los pacientes con AME permite proporcionar un tratamiento lo antes posible con el fin de mejorar el pronóstico de estas enfermedades.

El Proyecto Piloto: Cribado neonatal de la Atrofia Muscular Espinal en la Comunidad de Madrid consiste en que junto con las enfermedades que se analizan en el programa de cribado neonatal (prueba del talón) también se realice el cribado de la AME.

A su hijo se le va a tomar una muestra de sangre de talón para analizar las enfermedades que forman parte del programa de cribado neonatal de la Comunidad de Madrid.

Si acepta participar en este estudio, además de estas enfermedades, en la misma muestra de sangre se analizará la AME.

Si se detecta que su hijo pudiera padecer la enfermedad se le derivará a la Unidad Clínica de Referencia donde su hijo recibirá la atención necesaria.

El cribado neonatal identifica aproximadamente el 95% de pacientes con AME (se identificaría pacientes con deleciones en exón 7 y exón 7+8 en *SMN1*) e IDCS, pudiendo existir un resultado falso negativo en aproximadamente el 5% de los casos (no se detecta la enfermedad a pesar de ser enfermo).

- La participación en el estudio es totalmente gratis y voluntaria.
- Puede decidir retirar su consentimiento para la utilización de la muestra en el estudio cuando así lo considere, sin dar explicaciones y sin que esto repercuta en los cuidados médicos de su hijo/a.

Los resultados del cribado de esta enfermedad se les comunicarán por la misma vía que los resultados del programa de cribado neonatal.

- La información obtenida se utilizará exclusivamente para los fines específicos de este proyecto.

Riesgos de la investigación para el neonato sujeto de estudio:

- No hay ningún riesgo durante ni posterior a la extracción de las muestras.

Protección de datos

Le informamos que los datos personales serán tratados exclusivamente con fines en relación con el programa de cribado neonatal y el proyecto piloto que se realiza en el marco de dicho programa. Sus datos serán conservados durante los años necesarios para garantizar una adecuada asistencia, así como para cumplir con la normativa vigente aplicable, y al menos durante 5 años.

El Responsable del Tratamiento es el Hospital General Universitario Gregorio Marañón cuyo delegado de protección de datos (DPD) es el Comité DPD de la Consejería de Sanidad de la Comunidad de Madrid, con dirección: C/ Melchor Fernández Almagro 1, 28029 Madrid, protecciondedatos.sanidad@madrid.org.

Las bases jurídicas que legitiman el tratamiento es la prestación de su consentimiento mediante la firma de la madre/padre/tutor del recién nacido en la Tarjeta de toma de muestra. La base jurídica que legitima el tratamiento es el cumplimiento de una obligación legal establecida en el artículo 6.c del Reglamento General de Protección de Datos 2016/679, la Ley 14/2007 de Investigación biomédica, la Orden 237/2010, de 5 de mayo, de pruebas de cribados para detección precoz de enfermedades y prevención de minusvalías en recién nacidos, la Ley 33/2011, General de Salud Pública; en la Ley 14/986 General de Sanidad; en la Ley 14/2002 de autonomía del paciente, y demás legislación vigente en la materia.

En todo momento podrá ejercer sus derechos de acceso, rectificación supresión, oposición, limitación de tratamiento y portabilidad, en la medida en la que sean aplicables a través de comunicación al responsable del tratamiento. Así mismo le informamos de la posibilidad de presentar una reclamación ante la Agencia Española de Protección de Datos (www.aepd.es) si considera vulnerados sus derechos.