Estudo Português de Hipercolesterolemia Familiar
INFORMAÇÃO AO PARTICIPANTE

EPHF
Estudo Português de Hipercolesterolemia Familiar

SNS SERVIÇO NACIONAL DE SAÚDE Instituto Nacional de Saúde Doutor Ricardo Jorge

ENQUADRAMENTO DO ESTUDO

Para que se possa compreender e atuar a nível da prevenção das doenças cardiovasculares é necessário a realização de estudos de investigação nesta área. Alguns dos fatores de risco mais importantes para as doenças cardiovasculares são a hipertensão arterial, a diabetes, o tabagismo e a dislipidemia. Algumas dislipidemias têm origem genética, nomeadamente a **Hipercolesterolemia Familiar (FH)**. A FH é uma condição autossómica dominante com uma prevalência de 1 em 300 na população em geral. Pessoas com FH têm valores elevados de c-LDL desde o nascimento e por isso possuem um risco cardiovascular elevado, mas quando identificados e tratados em idade jovem o seu risco diminui, aumentando a sua esperança de vida em 20/30 anos.

O QUE É O ESTUDO PORTUGUÊS DE HIPERCOLESTEROLEMIA FAMILIAR?

O Estudo Português de Hipercolesterolemia Familiar (EPHF) é um estudo de investigação, que tem como objetivo determinar a causa genética da hipercolesterolemia em indivíduos com o diagnóstico clínico de FH e estudar a relação bioquímica/genética. Tem também como objetivo aumentar o conhecimento sobre os mecanismos do desenvolvimento da doença nas pessoas afetadas através da realização de estudos funcionais *in vitro* das variantes encontradas. Este estudo é realizado por sequenciação de nova geração (painel de genes alargado associado à FH). Só serão reportados ao seu médico as variantes relevantes encontradas associadas às dislipidemias familiares. A identificação precoce da causa genética da hipercolesterolemia permite obter o diagnóstico correto da dislipidemia fundamentando a introdução atempada de medidas terapêuticas e aconselhamento de estilos de vida de modo a melhorar o prognóstico do doente.
Este estudo teve início em 1999 e é um estudo que se manterá ativo enquanto for possível obter financiamento externo para manter o estudo gratuito. Este estudo está autorizado pela Comissão de Ética do Instituto Nacional de Saúde Doutor Ricardo Jorge e pela Comissão Nacional de Proteção de Dados.

O QUE TEREI DE FAZER PARA PARTICIPAR E QUE ANÁLISES/TESTES IRÃO SER REALIZADOS?

No âmbito deste estudo será realizada uma colheita de sangue, cerca de 15-20 ml no total, para a determinação de parâmetros bioquímicos de relevância, nomeadamente perfil lipídico, e extração de DNA/RNA para estudos moleculares.
Será ainda preenchido um questionário onde serão pedidas informações sobre alguns dos seus dados pessoais e elementos da sua história clínica importantes para este estudo. A participação neste estudo é livre e voluntária, tendo o participante a liberdade de decidir sobre a sua participação sem comprometer a prestação de cuidados de saúde que lhe sejam devidos. Os riscos associados a esta colheita, são os mesmos associados a qualquer colheita de sangue venoso, não existindo nenhum risco acrescido. As análises efetuadas serão gratuitas, porém, não haverá qualquer tipo de compensação financeira pela sua participação ou deslocação. Estes estudos são confidenciais e o anonimato dos participantes está assegurado de acordo com as normas éticas dos estudos genéticos: os dados referentes à sua identidade não constarão nas bases de dados do estudo, uma vez que esta informação estará codificada. Só o coordenador e o responsável pelo estudo é que conhecem a chave para descodificação do participante. As amostras e informações obtidas serão utilizadas apenas para trabalhos de investigação e serão guardadas pelo tempo em que o estudo estiver ativo.

IREI TER ACESSO AOS RESULTADOS DAS ANÁLISES/TESTES PARA OS QUAIS TIREI SANGUE?

Como participante no estudo irá ter acesso aos seus dados clínicos e moleculares, podendo exigir ser retirado deste estudo se assim o desejar. Todos os resultados obtidos serão enviados para o seu médico assistente. Os resultados das análises bioquímicas serão enviados no prazo de 2 semanas e os resultados moleculares serão enviados no prazo máximo de 12 meses.

IMPORTÂNCIA DOS REGISTOS NACIONAIS E INTERNACIONAIS

Os registos nacionais e internacionais de doenças específicas são importantes para a observação da realidade nacional, europeia ou internacional, permitindo o aumento do conhecimento científico de determinada doença, neste caso da FH, em termos da sua prevalência, distribuição e controlo. Este conhecimento irá permitir desenhar estratégias nacionais e/ou internacionais para melhorar a qualidade e esperança de vida destes doentes, nomeadamente através da publicação de orientações sobre a identificação e tratamento precoce destes doentes de forma a reduzir o seu elevado risco cardiovascular. Os dados pessoais como nome, morada e outros contactos, não serão inseridos nestes registos, sendo por esta razão chamados de registos anonimizados.

DECLARAÇÃO DE CONSENTIMENTO INFORMADO E ESCLARECIDO [1][2]

Estudo Português de Hipercolesterolemia Familiar

Eu, abaixo-assinado,

_____,

(nome completo do participante do estudo)

compreendi a explicação escrita e verbal que me foi dada acerca deste estudo de investigação, tomando conhecimento dos objetivos, métodos, benefícios previsíveis e riscos potenciais, bem como das garantias de confidencialidade previstas para os dados que disponibilizo. Foi-me dado tempo de reflexão e oportunidade de fazer as perguntas que julguei necessárias, obtendo respostas satisfatórias.

Sei que tenho o direito de recusar, a qualquer momento, a minha participação no estudo de investigação através do contacto com a coordenadora do estudo abaixo identificada, sem que isso possa ter como efeito qualquer prejuízo na assistência que me é prestada. Sei também que não serei ressarcido de quaisquer despesas decorrentes da participação.

Declaro ainda que fui informado dos objetivos deste estudo e aceito participar nele, autorizando o tratamento anonimizado e automatizado dos dados.

Autorizo a **inserção** dos meus dados **anonimizados** num **Registo Nacional de Hipercolesterolemia Familiar.**

○ sim ○ não

Autorizo a **inserção** dos meus dados **anonimizados** num **Registo Internacional de Hipercolesterolemia Familiar.**

○ sim ○ não

Autorizo a **publicação** dos meus **resultados** individuais **anonimizados** (caso clínico) em artigos científicos.

○ sim ○ não

Autorizo que sejam guardadas as amostras e os dados obtidos para utilização em estudos futuros devidamente aprovados pela Comissão de Ética para a Saúde do INSA.

○ sim ○ não

Se respondeu afirmativamente à pergunta anterior, pretendo que as amostras sejam tornadas anónimas de forma definitiva.

○ sim ○ não

Caso não seja possível **contactar diretamente** com o meu médico, autorizo o contacto pela equipa de investigação para o seguimento deste estudo.

○ sim ○ não

Compreendo que este é um **estudo de investigação** cujo tempo de resposta dependerá das condições de financiamento atuais, mas o meu médico assistente receberá um resultado no prazo máximo de 12 meses.

○ sim ○ não

Estas são as condições em que decido livremente participar neste estudo de investigação.

Localidade _____ Data ___/___/___

_____

Assinatura do participante
(ou no caso de menor, nome e assinatura do seu representante legal)

_____

Assinatura do investigador ou do médico assistente,
que prestou os esclarecimentos devidos e apresentou o consentimento

Coordenadora do estudo: Doutora Mafalda Bourbon
Tel: 217 508 126 | Email: mafalda.bourbon@insa.min-saude.pt

Responsável do estudo: Dra. Ana Margarida Medeiros
Tel: 217 508 130 | Email: ana.medeiros@insa.min-saude.pt

Encarregado de Proteção de Dados do INSA, IP: Dr. António Azevedo
Tel: 223 041 155 | Email: antonio.azevedo@insa.min-saude.pt

1. Considerando a "Declaração de Helsínquia" da Associação Médica Mundial (Brasília 2013)
2. Feito e assinado em duplicado sendo entregue um exemplar ao participante, juntamente com o documento informativo