

PROTOCOLO DE COLABORACIÓN ENTRE AECOM Y LA FUNDACIÓN ISABEL GEMIO

Para el apoyo al diagnóstico genético de errores innatos del metabolismo

1. PARTES FIRMANTES

La Asociación Española para el Estudio de los Errores Congénitos del Metabolismo (AECOM), con CIF G95147914 y domicilio social en C/ Arboleda 1, 28221 Majadahonda (Madrid), representada en este acto por Domingo González-Lamuño Leguina, en su calidad de presidente. AECOM es una sociedad científica sin ánimo de lucro, cuyo objetivo es promover el estudio, la investigación, la docencia y la mejora del diagnóstico y tratamiento de los errores congénitos del metabolismo. Sus miembros incluyen profesionales clínicos, investigadores y expertos en enfermedades metabólicas hereditarias, con actividad en todo el territorio nacional.

La Fundación Isabel Gemio para la Investigación de Distrofias Musculares y otras Enfermedades Raras, con CIF G 85451433y domicilio en Madrid, calle Garibay, 7, 3º derecha CP: 28007 representada por Dña Isabel Gemio Cardoso en su calidad de Presidenta.

2. OBJETO

Establecer los criterios, condiciones y procedimientos para destinar fondos aportados por la Fundación Isabel Gemio a la financiación de estudios genéticos en pacientes con sospecha clínica y bioquímica de errores innatos del metabolismo (EIM).

3. JUSTIFICACIÓN

Pese a que el sistema público contempla estudios genéticos, existen casos en los que los pacientes con sospecha de EIM experimentan retrasos, falta de acceso a estudios avanzados o pruebas no cubiertas. Este programa busca complementar el acceso al diagnóstico.

4. BENEFICIARIOS

1. Pacientes atendidos por profesionales miembros de AECOM.
2. Con sospecha clínica fundada de EIM.
3. Con alteraciones relevantes en estudios metabólicos.
4. Sin acceso razonable (<6 meses) a estudios genéticos recomendados.
5. Con consentimiento informado del paciente o representante legal.

5. FONDOS Y APLICACIÓN

Además, conforme a lo indicado por la Fundación Isabel Gemio, AECOM se compromete a:

- No aplicar costes indirectos a la gestión del proyecto.
- Seleccionar la empresa de secuenciación que realizará los estudios genéticos y gestionar directamente los pagos correspondientes a la misma.
- Seleccionar los casos a estudiar, mediante la creación de un comité interno de expertos designado por AECOM.
- Fondo anual de 35.000 euros.
- Máximo por paciente: 2.000 €.
- Aplicación: estudios genéticos, segregación familiar, bioinformática, envío de muestras.

6. PROCEDIMIENTO

1. Solicitud: Rellenar formulario de solicitud adjunto y rellenar la información en el siguiente link: <https://forms.office.com/e/qG1SBtpVus?origin=lprLink>
2. Evaluación: Comisión Técnica de AECOM en 15 días.
3. Resolución: notificación, gestión de fondos, informe final.

7. TRANSPARENCIA Y SEGUIMIENTO

Informe anual con número de solicitudes, diagnósticos, estudios financiados, impacto clínico. Difusión con respeto a la confidencialidad.

8. DURACIÓN

Vigencia de un año.

9. RESOLUCIÓN DE CONFLICTOS

Las partes se comprometen a resolver los conflictos de forma amistosa. Jurisdicción: Juzgados y Tribunales de Madrid.

GUÍA RÁPIDA PARA SOLICITANTES

Este formulario está dirigido a profesionales sanitarios miembros de AECOM que atiendan a pacientes con sospecha clínica y bioquímica de un Error Innato del Metabolismo (EIM), en los que exista dificultad para acceder a un estudio genético necesario.

PASOS PARA REALIZAR LA SOLICITUD:

1. Asegúrese de que el paciente cumple los requisitos clínicos y analíticos establecidos.
2. Complete el formulario adjunto, incluyendo todos los campos requeridos.
3. Adjunte los siguientes documentos:
 - Informe clínico detallado.
 - Resultados de estudios metabólicos alterados.
 - Consentimiento informado firmado.
4. Envíe el formulario y la documentación al correo: info@aecom.com.es
5. La Comisión Técnica evaluará la solicitud en un plazo máximo de 15 días.

CRITERIOS DE ELEGIBILIDAD:

- Sospecha fundada de EIM (síntomas compatibles y/o antecedentes familiares).
- Al menos una alteración relevante en pruebas metabólicas.
- Imposibilidad de acceder al estudio genético en un plazo razonable (<6 meses).
- Justificación clínica y técnica del estudio solicitado.

CONTACTO:

Para dudas o consultas, escriba a info@aecom.com.es o visite www.aecom.com.es

FORMULARIO DE SOLICITUD DE AYUDA PARA DIAGNÓSTICO GENÉTICO EN PACIENTES CON SOSPECHA DE ERROR INNATO DEL METABOLISMO

1. DATOS DEL PROFESIONAL SOLICITANTE

Nombre completo:

Centro hospitalario:

Unidad/Servicio:

Teléfono de contacto:

Correo electrónico:

Miembro de AECOM: Sí No

2. MOTIVO DE LA SOLICITUD

Resumen clínico (máx. 300 palabras):

3. ESTUDIO GENÉTICO SOLICITADO

Tipo de estudio propuesto (panel genético, exoma clínico, WGS, etc.):

Justificación del estudio solicitado:

¿Está disponible en el sistema público? Sí No ¿Demora estimada?: _____

¿Se propone estudio de familiares?: Sí No (Especificar a quién/es y finalidad)

4. CENTRO O LABORATORIO PROPUESTO PARA LA REALIZACIÓN DEL ESTUDIO

Nombre del laboratorio:

Tipo de colaboración (convenio, externo, etc.):

5. DECLARACIÓN Y FIRMAS

Declaro que la información presentada es veraz y que, en caso de ser aprobada esta solicitud, me comprometo a remitir los resultados y el informe final a AECOM.

Firma del profesional solicitante: _____ Fecha: _____

Nombre y firma del responsable del servicio (opcional): _____

6. DOCUMENTACIÓN ADJUNTA (marcar con una X)

Formulario de solicitud

Información del link enviada

Consentimiento informado firmado por el paciente o tutor legal

Otros (especificar): _____