

**feder**

FEDERACIÓN ESPAÑOLA DE ENFERMEDADES RARAS



**Fundación feder**  
para la investigación de  
Enfermedades Raras

# CuadERNos de investigación Biobancos

Colaboran:

- Carmen Aguado Muñoz, CIBERER Biobank
- María José del Pino, Agencia Española de Medicamentos y Productos Sanitarios (AEMPS)
- Beatriz Gómez, Centro de Investigación Biomédica en Red de Enfermedades Raras (CIBERER)

**ciber** | **ER**

2023



# Índice

- 1) [¿Qué es un biobanco?](#)
- 2) [Ventajas de un biobanco](#)
- 3) [La importancia de los biobancos para las enfermedades raras](#)
- 4) [La importancia de compartir la información](#)
- 5) [El papel de los pacientes en los biobancos](#)
- 6) [Las muestras biológicas: origen y destino](#)
- 7) [¿Cómo donar?](#)
- 8) [Diferencias entre biobanco y colección](#)
- 9) [¿Cómo funciona un biobanco?](#)
- 10) [Tipos de biobancos](#)
- 11) [Plataforma Red Nacional de Biobancos y Biomodelos \(ISCIII\)](#)
- 12) [Infraestructura Nacional de Biobancos en enfermedades raras](#)
- 13) [Infraestructura Europea de Biobancos \(1\)](#)
- 14) [Infraestructura Europea de Biobancos \(2\)](#)

# ¿Qué es un biobanco?

Un **biobanco** es un establecimiento público o privado, sin ánimo de lucro, que acoge una o varias colecciones de muestras biológicas de origen humano con fines de investigación biomédica, organizadas como una unidad técnica con criterios de calidad, orden y destino, con independencia de que albergue muestras con otras finalidades (**Real Decreto 1716/2011**).

Los biobancos actúan como enlace entre donantes, clínicos e investigadores para garantizar el tratamiento seguro y eficaz de las muestras biológicas y sus datos asociados, siendo fundamental para el desarrollo de la medicina personalizada. En España, todos los biobancos deben ser autorizados antes de su funcionamiento. Los biobancos autorizados constan en el **Registro Nacional de Biobancos** que depende del Instituto de Salud Carlos III, que se encarga de la gestión, mantenimiento y actualización del Registro. Los biobancos ofrecen un catálogo de servicios y de colecciones de muestras disponibles a través de sus páginas web.

# Ventajas de un biobanco

Las ventajas de las muestras depositadas en los biobancos son muchas, entre ellas:

- ❖ La **trazabilidad** de las muestras, es decir, poder tener registrado todo el recorrido de las muestras, desde su origen, es decir, cualquier cambio o movimiento de la muestra.
- ❖ La garantía de que el procedimiento se lleva a cabo de manera **estandarizada** y sujeto a un sistema de gestión de la **calidad**.
- ❖ Cumplimiento de las garantías **ético-legales** del donante.



Los tres componentes claves de un biobanco son:



- La muestra biológica humana.
- Los datos asociados al material biológico.
- El personal experto para su gestión y las instalaciones donde se almacena este material.

**Fig. 1-** Característica propias de los biobancos. Adaptado de Sonia Pérez González, 2011. Instituto de Biomedicina y Genética Molecular de Valladolid (IBGM).

CuadERnos de investigación: biobancos

# La importancia de los biobancos para las enfermedades raras

La investigación en ER requiere la colaboración entre investigadores, clínicos y pacientes/familias. Los investigadores se enfrentan a algunas dificultades comunes, como son:

- ❖ la **escasa información** sobre la prevalencia de la mayoría de las ER.
- ❖ la **dificultad para reclutar pacientes** para un estudio concreto. Hay pocos pacientes y éstos están muy dispersos geográficamente.

Los biobancos dan respuesta a estas dificultades y facilitan muestras biológicas de patologías minoritarias para:

- ❖ El desarrollo de marcadores para un **diagnóstico** precoz de la enfermedad lo que facilita iniciar el tratamiento lo antes posible.
- ❖ La identificación de marcadores para el **pronóstico** que permitan predecir el curso de la enfermedad.
- ❖ El conocimiento de los mecanismos que producen la enfermedad y así, poder identificar **dianas terapéuticas**.
- ❖ La validación de nuevas terapias o **fármacos**.

Los biobancos permiten almacenar muestras para la investigación nacional e internacional, lo que permite obtener resultados en la investigación más sólidos y concluyentes.



CuadERnos de investigación: biobancos

# La importancia de compartir la información

Para fomentar la investigación en su enfermedad, los **pacientes con enfermedades raras (ER)** se inclinan más a compartir sus datos clínicos personales respecto a otros pacientes con enfermedades habituales.

Algunos datos de la encuesta (*Rare Barometer Survey*) de 2020 de EURORDIS indican que\*:

**Respecto a la investigación, el 97% de las personas con ER** afirma estar dispuesto a compartir sus datos para:

- ❖ Contribuir a que se conozca mejor las causas y mecanismos de su enfermedad.
- ❖ Desarrollar nuevos tratamientos para su patología.
- ❖ Mejorar el diagnóstico.

Asimismo, el 95% también estaría dispuesto a compartir sus datos para mejorar la investigación en otras enfermedades.

**Respecto al mantenimiento del control de sus propios datos** y en la compartición de la información, **el 80%** de los participantes de la encuesta anterior mostraron querer compartir sus datos con fines de investigación, manteniendo el control total o parcial de sus datos.

\*([http://download2.eurordis.org.s3.amazonaws.com/rbv/dataprotectionsharing/EN\\_RB\\_Data%20Survey%20Infographics\\_Complete.pdf](http://download2.eurordis.org.s3.amazonaws.com/rbv/dataprotectionsharing/EN_RB_Data%20Survey%20Infographics_Complete.pdf))

CuadERNos de investigación: biobancos

# El papel de los pacientes en los biobancos

Los pacientes son mucho más que donantes, su conocimiento y experiencia son recursos muy valiosos a incorporar en la generación y gestión de los biobancos. Las asociaciones de pacientes han reclamado históricamente varios principios clave para regir la participación activa de los pacientes y las organizaciones de pacientes en las actividades de los biobancos:

- La inclusión, el compromiso y la comunicación, es decir, la inclusión de pacientes y organizaciones de pacientes como socios en el esfuerzo de investigación, especialmente en las áreas de comunicación, promoción y contratación (p. ej., información a posibles donantes y preparación de formularios de consentimiento informado).
- A la hora de establecer bancos de muestras, tejidos y datos, se tendría que tener en cuenta la experiencia y el conocimiento de los pacientes, las familias y los cuidadores.
- Es necesario escuchar las voces y expectativas de los pacientes sobre las necesidades de la investigación a partir de su experiencia como donantes en biobancos.
- Se debería también establecer mecanismos regulares para informar y formar a los pacientes de manera clara y transparente sobre el uso, el intercambio y la transferencia de muestras.
- Las asociaciones de pacientes pueden participar activamente en la donación de muestras al biobanco.

## Participación de los pacientes y el público en las actividades del biobanco



**Fuente:** Derick Mitchell, Jan Geissler, Alison Parry-Jones, Hans Keulen, Doris C. Schmitt, Rosaria Vavassori and Balwir Matharoo-Ball, 2015. *Biobanking from the patient perspective. Research Involvement and Engagement*, 1:4. DOI 10.1186/s40900-015-0001-z.

# Muestras biológicas: origen y destino

Un biobanco dispone de diferentes tipos de muestras biológicas: tejidos sólidos (congelados, frescos o fijados), saliva, orina, heces, sangre periférica, médula ósea, otros tejidos o fluidos corporales (uñas, pelo, etc.) o sus derivados (ADN o ARN). Para obtener las muestras es imprescindible el **consentimiento informado del donante** o de su representante legal. Las muestras pueden proceder de: donación de los excedentes de pruebas de laboratorio, intervenciones quirúrgicas, proyectos de investigación o bien de donaciones voluntarias de los pacientes.

Las muestras biológicas y los datos asociados son sometidos en el biobanco a un proceso de seudonimización. Cada muestra es identificada por un código, y únicamente el personal autorizado del biobanco puede relacionar la identidad del donante con ese código. El personal investigador que utilice estas muestras no podrá conocer ningún dato que permita la identificación del donante. Tampoco se le podrá identificar en los resultados que se publiquen en revistas científicas, o en cualquier otro medio.

## Las donaciones van dirigidas a (art. 22 del RD 1716/2011):

- ❖ **Un proyecto de investigación concreto:** sólo se podrán utilizar en ese proyecto concreto, por el investigador y en el centro de investigación que conste en el consentimiento informado solicitado al donante. Estas muestras, no podrán ser cedidas a un tercero ni ser usadas para fines diferentes a los establecidos en el proyecto.
- ❖ **Una línea de investigación:** sólo podrán ser utilizadas por el investigador en proyectos aprobados científica y éticamente que estén dentro de la línea de investigación y que se realicen en el centro que conste en el consentimiento informado por el cual se obtuvieron. Si se quieren utilizar en un proyecto no relacionado o cederlas a otro investigador, se necesita obtener un nuevo consentimiento informado del donante, y debe ser comunicado en el Registro Nacional de Biobancos.
- ❖ **Régimen de biobanco:** las muestras se donan junto a un consentimiento informado redactado en términos más amplios, de forma que podrán ser cedidas a terceros para que las utilicen en cualquier proyecto aprobado por los Comités de ética y científico del biobanco, sin necesidad de volver a pedir el consentimiento informado. No obstante, se puede establecer una restricción al uso de las muestras donadas.

**NOTA:** es muy importante poder contar con **muestras de pacientes sanos** para poder comparar con las muestras patológicas. Por tanto, es importante también concienciar a la población sana para que done estas muestras.

## ¿Cómo donar?

Los pacientes/sanos pueden donar muestras a un biobanco a través de un **profesional médico**.

Antes de incorporar la muestra al biobanco, se le hace llegar al paciente (o familiar) un **consentimiento informado** en el que se especificarán las condiciones de la donación. Si se está de acuerdo con estas condiciones, se firmará este documento, facultando así al biobanco para custodiar su muestra y que pueda ser utilizada en proyectos de investigación. Por tanto, el consentimiento informado garantiza que el donante tiene el control permanente de las muestras donadas.

Hay diferentes modelos de consentimientos informados dependiendo de los objetivos que se persigan; lo más importante es asegurarse de que el destino final de las muestras donadas sea un biobanco y que no se destruyan las muestras una vez que el proyecto de investigación ha finalizado, tal y como indica la ley.

La donación es un **acto altruista** y el donante nunca recibirá compensación económica, ni de ningún otro tipo, por su muestra.

Fomentar la colaboración entre biobancos y asociaciones de pacientes es clave, porque además de contribuir a reunir más muestras de personas con enfermedades raras y sus datos asociados, permite, poniéndolas a disposición de los investigadores, avanzar en su investigación.

**¡Podemos ser parte de la solución!**

# Diferencias entre biobanco y colección

	Colección para proyecto	Colección para línea de investigación	Biobanco
Finalidad	Muestras recogidas para uso en un proyecto concreto	Muestras recogidas para diferentes proyectos enmarcados en una misma línea de investigación	Muestras recogidas para fomentar la investigación biomédica
Sistema de gestión de la calidad	NO	NO	SI
Tiempo de conservación de las muestras	Temporal	Temporal/indefinido	Indefinido
Registros	No requieren ser registradas	Debe ser registrada por la autoridad competente en el Registro Nacional de Biobancos y en la Agencia de Protección de Datos correspondiente	Debe ser registrada por la autoridad competente en el Registro Nacional de Biobancos y en la agencia de Protección de Datos correspondiente
Responsabilidad	Investigador	Investigador	Institución
Cesión	No se pueden compartir, salvo nuevo consentimiento informado	No se pueden compartir, salvo nuevo consentimiento informado	Su fin es compartir

**Tabla 1.** Algunas diferencias entre colección y biobanco. **Fuente:** elaboración propia. Datos obtenidos de (1) [http://www.ciberer-biobank.es/Servicios/Gestion\\_de\\_muestras/](http://www.ciberer-biobank.es/Servicios/Gestion_de_muestras/) y de (2) <https://www.seqc.es/download/tema/24/5602/1679185191/1103557/cms/tema-2-biobancos-y-gestion-de-muestras-biologicas-en-investigacion.pdf/>

# ¿Cómo funciona un biobanco?

El funcionamiento de un biobanco pasa por la estandarización de sus procedimientos:

- ❖ **Cesión de las muestras:** las muestras que se incorporen a un biobanco podrán utilizarse para cualquier investigación biomédica en los términos que prescribe la Ley de Investigación Biomédica 14/2007, de 3 de julio, siempre que el sujeto fuente o, en su caso, sus representantes legales hayan prestado su consentimiento en estos términos. Además del consentimiento informado del paciente, esta cesión debe contar con el visto bueno del Comité Científico y Ético.
- ❖ **Coordinación y recogidas de muestras:** condiciones y transporte según la normativa vigente.
- ❖ **Recepción** de las muestras.
- ❖ **Gestión de las muestras** e información asociada.
- ❖ **Procesamiento de las muestras:** cuando se recibe una muestra, puede ser necesario procesarla de forma previa a su almacenamiento: extracción/aislamiento/purificación/cuantificación /caracterización.
- ❖ **Almacenamiento y conservación:** espacios y equipos propios que aseguran el adecuado almacenamiento de las muestras con sistemas de vigilancia 24/7.

El biobanco debe disponer de dos Comités externos, un Comité Científico y un Comité Ético, para asegurar el buen uso de las muestras.



# Tipos de biobancos

Los biobancos pueden adoptar tres estructuras organizativas:

- ❖ **Biobanco:** está constituido por una única institución con un único titular y, aunque se reciban muestras desde diferentes centros de extracción, la actividad está centralizada en una única sede física.
- ❖ **Biobanco en red:** está constituido por una única institución con un único titular, pero con una actividad descentralizada, es decir es una estructura en nodos que trabajan físicamente separados con un responsable en cada centro, pero bajo una única dirección. Se autorizará como un único biobanco.
- ❖ **Red de biobancos:** está constituida por conjunto de biobancos que han suscrito un acuerdo de colaboración para desarrollar de manera conjunta toda o parte de su actividad. Es decir, son biobancos independientes que deciden cooperar y coordinar todas sus acciones o algunas de ellas y que firman un acuerdo que el que se define el funcionamiento y la toma de decisiones en las acciones compartidas. Los biobancos deben autorizarse de forma independiente y comunicar la constitución de la red a la autoridad que les acredita.



CuadERNos de investigación: biobancos

# Plataforma Red Nacional de Biobancos y Biomodelos (ISCIII)

La **Plataforma Red Nacional de Biobancos** es una plataforma electrónica para el registro de biobancos, biomodelos y colecciones de muestras. Está constituida por 57 biobancos distribuidos en 14 Comunidades Autónomas y es gestionada por el Instituto de Salud Carlos III (ISCIII).

En esta red participan:

- ❖ Los biobancos de los Institutos de Investigación Sanitaria acreditados.
- ❖ Los biobancos hospitalarios.
- ❖ Los biobancos en red.
- ❖ Los centros de investigación de referencia bajo la coordinación del Biobanco del Centro Nacional de Investigaciones Oncológicas, CNIO.

Todas las enfermedades

## Listado de miembros de la Plataforma Red Nacional de Biobancos

- |   |   |
|---|---|
| 1. Biobanco del Sistema Sanitario Público de Andalucía (AND)              | 27. Hospital Universitario Puerta del Mar (AND)   |
| 2. Biobanco en Red de la Región de Murcia-Biobanc-MUR (MUR)               | 28. Biobanco Hospital Ramon y Cajal-IRYCS (MAD)   |
| 3. Biobanco Nacional de Enfermedades Raras (MAD)                          | 29. Biobanco del Hospital infantil San Juan de Dios (CAT)                               |
| 4. Centro de Investigación del Cáncer – IBMCC (Cyl)                       | 30. Hospital San Juan de Reus (CAT)   |
| 5. Centro Oncológico MD Anderson International España (MAD)               | 31. Hospital de Puerto Real (AND)   |
| 6. Centro Superior de Investigación en Salud Pública-FISABIO (VAL)        | 32. Biobanco del Principado de Asturias (AS)  |
| 7. Clínica Universidad de Navarra (NAV)                                   | 33. Hospital Universitario Fundación Alcorcón (MAD)                                     |
| 8. Instituto de Investigación Sanitaria Galicia Sur (GAL)                 | 34. Hospital Universitario San Cecilio (AND)  |
| 9. Fundación Centro Nacional de Investigaciones Oncológicas (MAD)         | 35. Plataforma Biobanco Pulmonar CIBERES / CIBERER Biobank                              |
| 10. Fundación Centro de Investigación Enfermedades Neurológicas (MAD)     | 36. Hospital Virgen de las Nieves (AND)   |
| 11. Idibell- Instituto de Investigación Biomédica de Bellvitge (CAT)      | 37. Hospital Virgen de la Salud (CM)  |
| 12. Biobanc de l'Institut d'Investigació Biomèdica de Girona IDBIGI (CAT) | 38. Hospital Virgen de la Victoria (AND)  |
| 13. Fundación Instituto Valenciano de Oncología (VAL)                     | 39. Hospital Virgen del Rocío- IBIS (AND)   |
| 14. Fundación Jiménez Díaz (MAD)  | 40. Hospital Virgen Macarena (AND)  |
| 15. Navarrabiomed (NAV)   | 41. Instituto Aragonés de Ciencias de la Salud (AR)                                     |
| 16. Biobanco Vasco PV   | 42. Instituto de Investigaciones Biomédicas August Pi i Sunyer (CAT)                    |
| 17. Hospital Regional de Málaga (AND)                                     | 43. Instituto Maimonides de Investigación Biomédica de Córdoba (IMIBIC) (AND)           |
| 18. Hospital de Getafe (MAD)  | 44. Instituto Inv. Biomédica de Lleida. Fundación Dr. Pifarre (IRBLLEIDA) (CAT)         |
| 19. Fund Investigación Biomédica Hospital de la Princesa (MAD)            | 45. Instituto Hospital del Mar de Investigaciones Médicas (IMIM-PSMar) (CAT)            |
| 20. Hospital de la Santa Cruz y San Pablo (CAT)                           | 46. Instituto de Investigación Biomédica de Salamanca (IBSAL) (Cyl)                     |
| 21. Biobanco Hospital General de Alicante (VAL)                           | 47. Hospital Universitario 12 de Octubre (MAD)  |
| 22. Hospital Germans Trias i Pujol (CAT)                                  | 48. Instituto de Investigación Hospital Universitario la Paz (MAD)                      |
| 23. BioBanco VIH Hospital Gregorio Marañón (MAD)                          | 49. Instituto de Investigación Hospital Universitario Valle de Hebrón (CAT)             |
| 24. Hospital Joan XXIII (CAT)   | 50. Instituto de Investigación Sanitaria Incliva (VAL)                                  |
| 25. Hospital Universitari i Politècnic La Fe (VAL)                        | 51. Instituto de Investigación Sanitaria del Hospital Clínico San Carlos (IDISSC) (MAD) |
| 26. Fundación Instituto Investigación Marques de Valdecilla (CAN)         | 52. Instituto de Investigación Sanitaria de Santiago de Compostela (GAL)                |

AND=ANDALUCÍA|AR=ARAGÓN|AS=ASTURIAS|BAL=BALEARES|CAN=CANTABRIA|CAT=CATALUÑA|CM=CASTILLA LA MANCHA|Cyl=CASTILLA Y LEÓN  
GAL=GALICIA|MAD=MADRID|MUR=MURCIA|NAV=NAVARRA|PV=PAIS VASCO|VAL=COMUNIDAD VALENCIANA

**Fuente.** Plataforma Red Nacional de Biobancos. Un valor añadido para la comunidad científica.  
[https://biobancopulmonar.ciberes.org/sites/default/files/triptico\\_Investigadores\\_Nuevo\\_reordenado.pdf](https://biobancopulmonar.ciberes.org/sites/default/files/triptico_Investigadores_Nuevo_reordenado.pdf)

Web Plataforma Nacional de Biobancos y Biomodelos ISCIII: <https://www.isciii.biobanksbiomodels.es/>

Web Registro Nacional de Biobancos: <https://www.isciii.es/QueHacemos/Servicios/BIOBANCOS/Paginas/RegistroNacionalBiobancos.aspx>

CuadERNos de investigación: biobancos

# Infraestructura Nacional de Biobancos en enfermedades raras (ER)

El **CIBERER Biobank** es un biobanco público y sin ánimo de lucro puesto en marcha en 2010 por el **Centro de Investigación Biomédica en Red de Enfermedades Raras (CIBERER)** perteneciente al ISCIII. Centraliza la recepción de muestras, pediátricas y de adultos, de alto valor biológico para la investigación en **enfermedades raras** y también involucra activamente a los profesionales, investigadores o sanitarios, que hacen llegar las muestras y las difunde entre los grupos de investigación nacionales e internacionales, garantizando así la repercusión científica de las muestras almacenadas.

ER

El CIBERER Biobank forma parte de la Plataforma Red Nacional de Biobancos y Biomodelos, de la Red Valenciana de biobancos (RVB) y de la red internacional EuroBioBank. También está incluido en el Registro de Biobancos de RD-Connect y participan en el *European Joint Programme of Rare Diseases (EJP RD)*.



Web: <http://www.ciberer-biobank.es/>

El **Biobanco Nacional de Enfermedades Raras (BioNER)**, tiene como objetivo el proporcionar muestras biológicas de calidad de **enfermedades raras** para dar apoyo a la investigación nacional e internacional.

Su titular es el **Instituto de Salud Carlos III (ISCIII)**, estando la responsabilidad operativa y funcional de su gestión y dirección atribuida al **Instituto de Investigación en Enfermedades Raras (IIER)**. Desde 2002, el IIER es socio fundador de la red EuroBioBank.

ER

En la actualidad, BioNER, recoge muestras biológicas de más de 150 enfermedades raras diferentes y también de trastornos del espectro del autismo. Incluye muestras de personas afectadas, familiares, así como de personas sanas y familiares. El BioNER almacena muestras de ADN, suero, plasma y células polimorfonucleares.

BioNER es miembro de la Plataforma Red Nacional de Biobancos y Biomodelos, y participa en el *European Joint Programme of Rare Diseases (EJP RD)*, concretamente en el paquete de trabajo de formación en biobancos.



Web: <https://bioner.isciii.es/>

# Infraestructura Europea de Biobancos (1)

La **Infraestructura Europea de Biobancos (BBMRI-ERIC** *Biobanking and BioMolecular Resources Research Infrastructure-European Research Infrastructure Consortium*) ha creado una red activa entre biobancos y biorecursos existentes. Esta red conecta distintas infraestructuras: directorios, conjuntos de datos, congeladores, muestras, computadoras, trabajadores, dispositivos de laboratorio, donantes/participantes, etc.

Todas las  
enfermedades

En esta red son los países -no los biobancos de manera individual-, los que se constituyen como miembros de esta infraestructura. Los estados miembros de esta red deben realizar una contribución económica, y luego, cada estado miembro designa un nodo nacional que coordina los biobancos nacionales existentes en ese país.

España, desde noviembre de 2021, es miembro observador de la Red BBMRI-ERIC bajo la coordinación del Instituto de Salud Carlos III, a través de su Plataforma de Biobancos y Biomodelos.

## Infraestructura Europea de Biobancos (2)

**EuroBioBank (EEB)** es la primera red internacional de biobancos en Europa que almacenan y proporciona muestras de ADN, células y, células y tejidos de calidad para científicos que realizan **investigaciones sobre enfermedades raras**.

La red está formada por 25 biobancos de ER ubicados en 11 países. **En España, forman parte de esta red CIBERER Biobank y el BioNER.**

Los objetivos de la red EuroBioBank son los de:

- ❖ Identificar y localizar repositorios de material biológico (ADN, tejidos, cultivos celulares, etc.) pertenecientes a enfermedades raras.
- ❖ Procesar y almacenar una cantidad importante de muestras relativas a enfermedades raras.
- ❖ Mantener una base de datos centralizada con un catálogo online que permite fácilmente conocer las muestras disponibles.
- ❖ Poder distribuir material de calidad y sus datos asociados.
- ❖ Difundir buenas prácticas para generar biobancos de calidad (recolectar, transportar, almacenar e intercambiar material biológico) en función de cada tipo de muestra (ADN, células y tejidos).
- ❖ Difundir conocimientos a la comunidad científica a través de cursos de formación.
- ❖ Mejorar la colaboración con la comunidad médica y científica en el campo de las enfermedades raras.

Web: <http://www.eurobiobank.org/>



ER