

## CONSENTIMIENTO INFORMADO

### Estudio Genético PRENATAL

QF - PCR <input type="checkbox"/>	MLPA/MS-MLPA <input type="checkbox"/>	NIMSeq® Prenatal <input type="checkbox"/>
Cariotipo Prenatal <input type="checkbox"/>	Estudio Sanger mutaciones puntuales <input type="checkbox"/>	ExoNIM® Dirigido Prenatal <input type="checkbox"/>
Array CGH Prenatal (KaryoNIM®) <input type="checkbox"/>	Secuenciación de un gen único <input type="checkbox"/>	ExoNIM® Trio Prenatal <input type="checkbox"/>

<b>Código Identificador:</b>	<b>Nombre y Apellidos:</b>
<b>Motivo de Consulta:</b>	<b>Semanas de Gestación:</b>
	<b>Fecha de Nacimiento:</b>
<b>Tipo de Gestación (Única, Gemelar, especificar):</b> <input type="checkbox"/> Única <input type="checkbox"/> Gemelar <input type="checkbox"/> Otros (especificar): _____	
<b>Gestación procedente de ovodonación, donación de esperma, etc..(Especificar):</b>	
<b>Dirección completa con código postal y ciudad:</b>	<b>DNI:</b>
<b>Email del paciente:</b>	<b>Teléfono:</b>
<b>Nombre del Facultativo:</b>	<b>Email:</b>
<b>Clínica/Hospital/Laboratorio:</b>	<b>Teléfono:</b>

- He recibido la información sobre la indicación, finalidad, características, alcance y limitaciones del Test de Diagnóstico Prenatal, así como he tenido la oportunidad de leer la información facilitada sobre el test a través de la hoja de información adjunta al presente documento, y mis preguntas han sido respondidas satisfactoriamente.
- Declaro que la información personal y médica que he proporcionado es verídica y fiable.
- Comprendo que es posible que se me solicite una nueva muestra si la complejidad diagnóstica hace necesaria la realización de otras pruebas genéticas o si la muestra obtenida no resulta óptima en calidad o cantidad. Así mismo, he entendido que existe la posibilidad de que se requiera muestra de sangre de los progenitores biológicos u otros familiares con el fin de ayudar a una mejor interpretación de las pruebas realizadas sobre la muestra fetal sangre de los progenitores biológicos u otros familiares con el fin de ayudar a una mejor interpretación de las pruebas realizadas sobre la muestra fetal.
- NIMGenetics asume que, en los estudios dirigidos a identificar el origen de las alteraciones genéticas a estudio, el facultativo ha confirmado que las muestras de los progenitores remitidas corresponden a los progenitores biológicos.  
En caso contrario, especificar: \_\_\_\_\_.
- Comprendo y acepto que el equipo clínico pueda ponerse en contacto conmigo para solicitarme datos clínicos adicionales.
- Comprendo que los resultados de este test no sustituyen al diagnóstico médico realizado dentro de una consulta médica, ni al asesoramiento genético prestado por su médico, recomendándose que dichos resultados sean comunicados en consulta médica donde, además, debe llevarse a cabo el consejo genético descrito en la hoja de información adjunta. NIMGenetics S.L. no se hace responsable del uso que, por parte de usted o su médico, se haga de los resultados obtenidos, ni de las consecuencias perjudiciales que pudieran derivar del uso de dicha información.
- Comprendo que un resultado negativo no implica la ausencia de patología de causa genética, ya que es dependiente de la amplitud del estudio solicitado en función de la sospecha diagnóstica y de las limitaciones que se describen en el presente documento, así como en el informe de resultados.
- Comprendo que la información obtenida puede tener implicaciones también para otros familiares, así como la conveniencia de que, en este caso, yo mismo les transmita dicha información.

Por todo ello, manifiesto lo anteriormente expresado y doy mi consentimiento para realizar el **Test de Diagnóstico Prenatal**.

**Firma Paciente/Tutor Legal:**

**Fecha:**

**Firma Facultativo:**

\_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

ADICIONALMENTE,

- Doy mi consentimiento para la utilización de mi información clínica y los resultados obtenidos, de forma seudonimizada, (es decir, sin nombre ni apellidos) con fines de investigación, para publicaciones científicas, estudios de calidad y bases de datos en el ámbito sanitario, manteniendo una estricta confidencialidad sobre mi identidad, que no será revelada en ningún caso.
- Doy mi consentimiento para la cesión de mi información clínica y los resultados obtenidos, de forma seudonimizada, (es decir, sin nombre ni apellidos) a terceras entidades para su utilización en el ámbito de la investigación científica.
- Autorizo el envío por parte de NIMGenetics o sus filiales de información relacionada con sus productos y servicios.

**Firma Paciente/Tutor Legal:**

**Fecha:**

\_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

## Test de diagnóstico PRENATAL: finalidad y riesgos

Este test tiene como objetivo detectar alteraciones genéticas responsables de un síndrome o trastorno que podría afectar al feto o conferirle un estado de portador de un síndrome o trastorno.

Esta prueba genética se realiza a partir de la extracción de ADN procedente de muestra de tejido fetal, líquido amniótico, biopsia de velloidad corial o mediante técnicas de diagnóstico mínimamente invasivas como la punción venosa. Estos procedimientos tiene asociados una serie de riesgos, de los que debe ser informado por el responsable de su realización.

El estudio propuesto se realizará sobre la muestra fetal, aplicando la tecnología que su médico solicite, por ser considerada la mejor estrategia diagnóstica disponible en la actualidad, para el caso clínico a estudio, en función de la sospecha diagnóstica. No obstante, podrían aparecer nuevas evidencias clínicas o científicas que indiquen la necesidad de realizar otras pruebas.

A medida que el conocimiento médico avanza y se hacen nuevos descubrimientos, la interpretación de los resultados podría cambiar. Es posible que, en el futuro, una nueva interpretación de sus resultados pudiera conducir a nueva información sobre la condición médica a estudio. En algunos casos, existe la posibilidad de que se requiera la realización de pruebas complementarias sobre la muestra remitida, o que sea necesario solicitar una muestra de sangre de otros familiares para completar el estudio.

Excepcionalmente, se requerirá una nueva muestra si la muestra obtenida no resulta óptima en calidad o cantidad, o si la complejidad diagnóstica hace necesaria la realización de otras pruebas genéticas.

## Lugar de realización del análisis y destino de la muestra biológica al término del mismo

Este test se llevará a cabo por personal técnico de NIMGenetics en el laboratorio titularidad de esta entidad que se encuentra en Madrid o, dependiendo del test a realizar, en algún laboratorio colaborador, con quien se tiene suscrito un contrato de colaboración en los términos y con los requisitos exigidos por la legislación vigente.

Si quedase suficiente cantidad de muestra tras la realización del test, se almacenará una alícuota del excedente de muestra y/ o del DNA extraído de forma codificada en la sede de los laboratorios de NIMGenetics, durante un periodo máximo de 5 años, para poder ser utilizado en aquellos casos en los que sea necesaria una repetición del estudio para confirmación diagnóstica.

Únicamente personal autorizado de NIMGenetics tendrá acceso a la relación entre la muestra biológica, el ADN e información obtenida a partir de su procesado, y el código asignado en cada caso.

## Resultados del test

Antes de la realización del test deberá tener en cuenta la implicación de los posibles resultados. Existen cuatro resultados posibles:

- **Resultado positivo:** *Se detecta una o más alteraciones considerada(s) como causante(s) de la sospecha diagnóstica que motivó la realización del estudio.* Este hallazgo confirmaría o aclararía el diagnóstico.
- **Resultado no concluyente:** *Se detecta una o más alteraciones de significado incierto.* En este caso podría ser necesario solicitar otras pruebas adicionales o estudiar a otros miembros de la familia para intentar confirmar si los hallazgos se relacionan o no con la sospecha diagnóstica que motivó la realización del estudio.
- **Resultado negativo:** *No se detectan alteraciones genéticas que puedan explicar la sospecha diagnóstica motivo del estudio.* Un resultado negativo no implica la ausencia de patología de causa genética, ya que es dependiente de la amplitud del estudio solicitado en función de la sospecha diagnóstica y de las limitaciones propias de la técnica empleada.
- **Resultado no informativo:** Excepcionalmente una contaminación de la muestra, una mala calidad o escasa cantidad de la misma pueden determinar que no se obtengan resultados.

Los resultados del test podrían tener implicaciones tanto para familiares, como para futuras gestaciones.

El informe de resultados será enviado al facultativo petitionerio para que sea explicado en consulta. El periodo medio de disponibilidad del informe varía en función del tipo de estudio solicitado.

## Limitaciones del test

Las siguientes situaciones impiden obtener un resultado fiable en el test:

- La presencia de alteraciones genéticas que afectan a la placenta y no al feto (mosaicismo placentario).
- Las alteraciones genéticas que afectan a un número limitado de células del feto (mosaicismo fetal).
- Alteraciones genéticas en regiones no analizadas o cuyo análisis no ha sido incluido en el estudio solicitado por el facultativo responsable (amplitud del estudio).
- Anomalías genéticas cuyo tamaño se encuentra por debajo de los límites de resolución de la técnica.
- Anomalías genéticas que por su naturaleza o por localizarse en regiones complejas o repetitivas no son identificadas debido a las limitaciones de la tecnología utilizada.
- Excepto el cariotipo y el FISH, ninguna otra tecnología de las utilizadas en la rutina diagnóstica es capaz de detectar reordenamientos cromosómicos equilibrados.
- En este contexto de la rutina diagnóstica, las tecnologías capaces de detectar poliploidías son el cariotipo, el FISH, la QF-PCR y los microarrays basados en polimorfismos de un solo nucleótido (SNP, *Single Nucleotide Variation*).
- Cambios en la secuencia génica del individuo (polimorfismos) que, por su baja frecuencia, no estén contemplados en el diseño de la prueba.
- Elevada presencia de material genético de origen materno en la muestra analizada (contaminación materna).
- Fetos cuyo origen genético no corresponde a los progenitores analizados (ovodonación, donación de semen, no paternidad, etc.).
- Tipo de muestras biológicas. Muestras no adecuadas, escasas y/o de mala calidad pueden afectar a la eficiencia y fiabilidad de un resultado. El tiempo que transcurre desde que se recolecta una muestra biológica hasta que se procesa puede afectar la integridad del ADN.

Es su responsabilidad comunicar a su médico la concurrencia de cualquiera de las dos últimas circunstancias.

Ninguna técnica de estudio genético es capaz de identificar todas las posibles alteraciones genéticas asociadas a una determinada patología. Por ello, cada tecnología tiene unas indicaciones específicas y unas limitaciones propias que se reflejarán en el informe de resultados.

## Consejo Genético

El facultativo que le solicita/aconseja esta prueba adquiere el compromiso de suministrarle información acerca del objeto de los análisis y facilitarle asesoramiento genético, una vez obtenidos y evaluados los resultados del análisis, y para cuyo cumplimiento NIMGenetics se pone a disposición de dicho profesional para la aclaración de cuantas cuestiones pudieran surgir.

## Protección de datos y confidencialidad

Únicamente el personal técnico y sanitario debidamente autorizado por NIMGenetics podrá acceder a los datos personales y a los resultados de las pruebas genéticas. Dicha información será confidencial y será tratada de acuerdo con el Reglamento Europeo de Protección de Datos (Reglamento (UE) 2016/679). Los datos personales que usted nos facilite, así como los obtenidos de los análisis realizados, serán incorporados y registrados dentro de los sistemas de tratamiento de información de NIMGenetics con la finalidad diagnóstica descrita a lo largo del presente documento. Si usted no está conforme con el citado tratamiento, no podremos llevar a cabo el análisis solicitado. Igualmente, venimos a informarle que su información personal no será comunicada a ningún destinatario ajeno a NIMGenetics, salvo a aquellos que nos autorice usted conforme le solicitamos en el siguiente epígrafe “Uso posterior de los datos”, o venga exigido por la ley; no obstante, su información personal no será destinada a ninguna otra finalidad distinta a la aquí informada, o que resulte incompatible con la misma.

En cumplimiento de la Ley 14/2007, de 3 de julio, de Investigación Biomédica, el periodo de conservación del resultado del presente test será de 5 años a partir del momento de la finalización del análisis realizado, procediendo a su seudonimización una vez haya expirado dicho plazo si usted no ha ejercitado su derecho de cancelación sobre la citada información genética. Únicamente se conservarán identificados los resultados del test más allá de los citados 5 años, en aquellos casos en los sea necesario para salvaguardar su salud, o la de sus familiares.

Los resultados de la secuenciación de su muestra podrán ser transferidos a destinatarios situados fuera del Espacio Económico Europeo. NIMGenetics garantiza que dicha transferencia se realizará de conformidad y con las garantías previstas en el Reglamento (UE) 2016/679 y que no incluirá datos identificativos.

Usted podrá ejercer los derechos de acceso, rectificación, supresión, limitación de algún tratamiento específico, portabilidad y oposición al tratamiento descrito en la siguiente dirección: NIMGenetics GENÓMICA Y MEDICINA S.L.: Parque Científico de Madrid C/ Faraday, 7 Campus Cantoblanco, 28049 Madrid. Para el caso de que Ud. precise conocer información adicional sobre el tratamiento de sus datos personales, puede consultar la información adicional en nuestra página web: <https://www.nimgenetics.com/politica-de-privacidad/>

## Uso posterior de los datos

Los resultados obtenidos pueden contribuir a incrementar la capacidad analítica de la prueba y el estado del conocimiento actual, con el consiguiente beneficio para nuevos estudios. Por ello, NIMGenetics solicita su consentimiento para usar su información clínica y los resultados obtenidos, de forma seudonimizada, (es decir, sin nombre ni apellidos) con fines de investigación, para publicaciones científicas, estudios de calidad y bases de datos en el ámbito sanitario, manteniendo una estricta confidencialidad sobre su identidad, que no será revelada en ningún caso.

Asimismo, NIMGenetics solicita su consentimiento para la cesión de su información clínica y los resultados obtenidos, de forma seudonimizada, (es decir, sin nombre ni apellidos) a terceras entidades para su utilización en el ámbito de la investigación científica.

## Datos de contacto de NIMGenetics

NIMGenetics se pone a su disposición en el teléfono +34 91 037 83 54 para la aclaración de cuantas dudas pudieran surgirle en relación con el contenido del presente documento de consentimiento informado.

Para poder realizar el test genético solicitado, deberá firmar y fechar el documento de consentimiento informado.