

CONSENTIMIENTO INFORMADO

Estudio Genético POSTNATAL

| | | |
|--|---|---|
| ExoNIM [®] - Secuenciación exónica <input type="checkbox"/> | MLPA/MS-MLPA <input type="checkbox"/> | ReproNIM [®] <input type="checkbox"/> |
| KaryoNIM [®] - array CGH <input type="checkbox"/> | Expansiones de tripletes <input type="checkbox"/> | TromboNIM [®] <input type="checkbox"/> |
| NIM [®] Optical Mapping <input type="checkbox"/> | Cariotipo Convencional <input type="checkbox"/> | Secuenciación de un gen único <input type="checkbox"/> |
| Mutación puntual <input type="checkbox"/> | FISH <input type="checkbox"/> | Secuenciación ADN mitocondrial <input type="checkbox"/> |
| Otros: <input type="checkbox"/> | | |

| | |
|--|----------------------|
| Código Identificador: | Nombre y Apellidos: |
| Motivo de Consulta: | Fecha de Nacimiento: |
| Dirección completa con código postal y ciudad: | DNI: |
| Email del Paciente: | Teléfono: |
| Nombre del Facultativo: | Email: |
| Clínica/Hospital/Laboratorio: | Teléfono: |

- He recibido la información sobre la indicación, finalidad, características, alcance y limitaciones del Test de Diagnóstico Genético, 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.
- 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 el estudio de normalidad no garantiza el diagnóstico completo de su estado referido a todas las alteraciones genéticas posibles debido a las limitaciones que se describen en el presente documento, así como en el informe de resultados.
- Comprendo que mediante la realización de esta prueba se puede obtener información genética no relacionada con la sospecha diagnóstica para la cual esta prueba ha sido solicitada. Estos hallazgos, que se incluirían en el informe de resultados, podrían requerir la realización de pruebas adicionales.
 Marco esta casilla para indicar que **NO DESEO** que se me comunique esta información.
- 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 Genético.

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 genético: finalidad y riesgos

Este test tiene como objetivo detectar un cambio en el ADN que puede determinar las siguientes situaciones:

1. Que la alteración genética sea responsable de un síndrome o trastorno motivo del estudio;
2. Que la alteración genética predisponga al desarrollo de un síndrome o trastorno que podría afectar al individuo;
3. Que la alteración genética confiera un estado de portador, de modo que puede ser transmitido a la herencia, aunque el portador no padezca el trastorno o síndrome a estudio (enfermedades autosómicas recesivas o recesivas ligadas a X).

Esta prueba genética se realiza a partir de la extracción de ADN procedente de diversos fluidos como saliva o sangre, o de tejidos como piel, raspado bucal o restos fetales, entre otros. Es responsabilidad de su médico informarle de los riesgos asociados a los procedimientos necesarios para la obtención de la muestra. Las consecuencias de la obtención de sangre periférica mediante punción venosa, son leves e infrecuentes, y entre ellas se incluyen la posibilidad de desarrollar un hematoma en el punto de punción, desmayo o sensación de mareo.

El estudio propuesto se realizará sobre la muestra aplicando la tecnología que su médico solicite, por ser considerada la mejor estrategia diagnóstica disponible en la actualidad para el caso clínico a estudio. 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, puede ser necesario que se requiera la realización de pruebas complementarias sobre la muestra remitida, o que sea preciso solicitar una muestra de sangre de los familiares para completar el estudio.

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 tipo de test a realizar, en algún laboratorio colaborador, con quien se tiene suscrito un contrato de colaboración en los términos y con los requisitos legales 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 ADN 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 su muestra biológica, su 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 cinco resultados posibles:

- **Resultado positivo:** Se detecta una o más alteraciones considerada(s) como causante(s) del síndrome o trastorno genético que motivó la realización del estudio. En algunos casos este resultado no implica que se padezca el síndrome o trastorno asociado a esa alteración genética, sino que indica que existe un riesgo superior al de la población general a padecerla. Este hallazgo confirmaría o aclararía el diagnóstico.
- **Resultado de estado de portador:** Se detecta una variante en un individuo sano que puede o ha sido transmitida a su descendencia. En enfermedades asociadas a un patrón de herencia recesivo, solo si un individuo portador de un cambio tiene un hijo con otra persona también portadora se desarrollará la enfermedad o condición asociada a alteraciones en el gen afecto. En enfermedades recesivas ligadas al cromosoma X, solo cuando la madre portadora transmita los cambios en el ADN a un hijo varón, se desarrollará el síndrome o trastorno.
- **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 patología o alteración genética que motivó la realización del estudio.
- **Resultado negativo:** No se detectan mutaciones que puedan explicar la patología o alteración genética. 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.

Debe conocer que los resultados del test podrían tener implicaciones para sus familiares.

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

Limitaciones del test

Todos los test genéticos, cualquiera que sea la técnica empleada para el caso concreto, poseen limitaciones que pueden llegar a afectar a la eficiencia y a la fiabilidad de los resultados obtenidos.

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

- Las alteraciones genéticas que afectan a un número limitado de células del individuo (mosaicismo germinal).
- 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 (*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.
- Individuos 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.

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.

