

## CONSENTIMIENTO INFORMADO PARA ESTUDIOS GENÉTICOS

## AUTORIZACIÓN PARA LA REALIZACIÓN DEL ESTUDIO GENÉTICO

Nombre y apellidos del **médico/especialista sanitario** que informa:

Nº. de Colegiado:

Nombre y apellidos del **paciente o representante legal** (si procede):

Nº DNI:

Debido a la relevancia de los estudios genéticos para el paciente y sus familiares, y de acuerdo con la Ley 14/2007 de Investigación Biomédica (BOE del 4 julio 2007), es necesario disponer de un consentimiento expreso y específico para su realización.

Eurofins Megalab, como realizador del test, debe disponer de un consentimiento por escrito del paciente (o su representante legal) y/o del profesional de la salud prescriptor de la prueba para poder realizar el estudio genético solicitado y poder tratar sus datos personales en cumplimiento con la Ley 41/2002, reguladora de la Autonomía del Paciente, y la Ley 3/2018 de Protección de los Datos Personales.

Al firmar este consentimiento el paciente declara que ha sido informado acerca de la prueba que se le va a realizar, incluyendo sus beneficios, riesgos y limitaciones. Ha tenido la oportunidad de hacer preguntas y el derecho a que todas ellas hayan sido respondidas. Se le ha explicado claramente el propósito de la prueba genética así como su alcance y sus implicaciones y los resultados que se pueden obtener.

Después de haber comprendido el objetivo y las limitaciones del estudio y haber resuelto las dudas que tenía, el paciente o su representante legal otorga libre y voluntariamente su consentimiento a Eurofins Megalab para la utilización de sus muestras en la realización del estudio genético solicitado, al igual que al centro o centros designados y de acuerdo a la regulación vigente.

En ..... a ..... de ..... de 20.....

Firma del Paciente

Firma del Médico/especialista

Firma Representante Legal (*si procede*)

Una vez que el estudio genético se haya completado, la muestra de ADN/ARN sobrante será almacenada para poder realizar más estudios futuros (en el caso de un resultado negativo), para actuar como control en otros estudios o para realizar posibles investigaciones de manera anónima que permitan aumentar el conocimiento de la enfermedad estudiada. En el caso de no estar de acuerdo en cualquier momento puedo negarme a ceder mi muestra para este uso retirando mi autorización al respecto:

El paciente D./D<sup>a</sup>. ..... con fecha ..... declara que **NO DESEA** que el sobrante de su muestra sea almacenado en una colección de ADN/ARN.

Firma del Paciente

Firma Representante Legal (*si procede*)

## AUTORIZACIÓN PARA NO SER INFORMADO DE LOS HALLAZGOS INCIDENTALES

### Hallazgos secundarios o incidentales

El estudio genético que se me va a realizar podría poner en evidencia variantes genéticas de naturaleza patogénica no relacionadas con la enfermedad objeto de estudio pero que podrían tener graves implicaciones en mi salud o en la de mis familiares. En base a las recomendaciones del *American College of Medical Genetics and Genomics* (ACMG) y siguiendo los criterios de los genetistas de Eurofins Megalab, estas variantes siempre serán informadas.

Nuestros genetistas también podrán informar de hallazgos incidentales no recomendados por ACMG bajo su propio criterio y en base a la información científica y clínica disponible en nuestras bases de datos.

En el caso de no desear ser informado, lo indico por escrito a continuación:

El paciente D./D<sup>a</sup>. ....., con fecha ....., declara que **NO DESEA** ser informado de los hallazgos secundarios o incidentales que se deriven de su estudio genético y que podrían tener relevancia en la su salud o la de sus familiares.

Firma del Paciente

Firma Representante Legal (*si procede*)

## REVOCACIÓN DEL CONSENTIMIENTO

La decisión de realizar la prueba es totalmente voluntaria y usted es libre de negarse a realizarla y/o a no ser informado del resultado. Y en cualquier momento puede cambiar de parecer y denegar la autorización para el estudio genético que ha prestado en este documento.

El paciente D./D<sup>a</sup>. ....., con fecha ....., **REVOCA** el consentimiento prestado para la realización del estudio genético solicitado. La revocación del consentimiento tendrá las siguientes consecuencias:

1. Se paralizará inmediatamente el proceso del laboratorio de su prueba genética. En el caso de que el proceso de laboratorio ya se hubiera iniciado, el estudio genético le será facturado.
2. Todos sus datos personales y los resultados de su estudio genético que están almacenados en Eurofins Megalab serán destruidos, siendo imposible acceder a ellos en el futuro.
3. La revocación del consentimiento previamente otorgado no supondrá perjuicio alguno en su asistencia sanitaria.

Firma del Paciente

Firma Representante Legal (*si procede*)

## RIESGOS, FINALIDAD Y LIMITACIONES DE LOS ESTUDIOS GENÉTICOS

Los estudios genéticos, también conocidos como estudios genómicos, se realizan mediante el análisis de muestras biológicas, habitualmente sangre, mucosa bucal y tejidos, para la identificación de alteraciones en los ácidos nucleicos (ADN, ARN) con fines de diagnóstico, pronóstico y/o tratamiento.

Para todos estos estudios es imprescindible tener en cuenta las siguientes observaciones y limitaciones:

- ✓ La interpretación de las variantes detectadas se hace siempre en relación a la clínica del paciente. Es responsabilidad del paciente y del especialista prescriptor proporcionar a Eurofins Megalab toda esta información sin la cual no es posible realizar una adecuada interpretación clínica de los resultados obtenidos.
- ✓ La interpretación clínica de los resultados se basará en la información científica disponible en el momento del análisis. El avance de los conocimientos, tanto médicos como genéticos, los nuevos descubrimientos y el desarrollo de nuevas técnicas analíticas podría implicar un cambio en la interpretación de los resultados. Es por ello que todas las variantes genéticas obtenidas en su estudio son susceptibles de ser reevaluadas en el futuro y podría cambiar su interpretación.
- ✓ Los resultados de la prueba pueden poner en relevancia alteraciones genéticas de significado clínico incierto (VUS) que no permitan establecer un diagnóstico concluyente de la patología estudiada.
- ✓ Los estudios genéticos buscan la identificación de variantes genéticas de naturaleza patogénica y potencialmente heredables. Es por ello que esta prueba podría determinar que tanto usted como algunos miembros de su familia son portadores de variantes patogénicas relacionadas con alguna patología o con un riesgo mayor de ser afectados por una enfermedad hereditaria. Consecuencia de lo anterior es que esta prueba podría poner en evidencia relaciones biológicas familiares no establecidas previamente, incluida la no paternidad.
- ✓ Existe una enorme cantidad de enfermedades hereditarias así como una gran variabilidad de posibles alteraciones genéticas cuyo estudio debe ser abordado con las metodologías adecuadas. Debido a esta complejidad podría ocurrir que en el transcurso de su análisis nuestros genetistas en base a su conocimiento y experiencia y, siempre que sea posible, en colaboración con su médico especialista, decidan variar los genes objeto de estudio, el alcance de la prueba e incluso el método de análisis.
- ✓ Siempre se va a utilizar la técnica más adecuada para abordar el estudio de su patología. Sin embargo cada procedimiento tiene sus limitaciones analíticas y podría no detectar todas las alteraciones posibles dentro de un gen, en otros genes o en regiones no analizadas. Tampoco es posible descartar totalmente algunas fuentes de error intrínsecas a todo proceso analítico.
- ✓ El hecho de tener un resultado positivo en un estudio genético no significa que usted padezca o que vaya a desarrollar una enfermedad a lo largo de su vida ya que muchos de los hallazgos son variantes de riesgo o con un efecto leve sobre la funcionalidad de una proteína. Asimismo un resultado negativo no implica que no vaya a padecer la enfermedad, ya que pueden existir otro tipo de alteraciones en genes distintos a los estudiados o no detectables con la técnica utilizada. Por ello es muy importante que el informe genético emitido sea interpretado siempre en el contexto adecuado.
- ✓ Los resultados deben ser comunicados a través de un médico o un experto en Genética. En el caso de que ejerza su derecho a no ser informado, sólo se le suministrará la información que sea necesaria para el seguimiento del tratamiento prescrito por el médico y aceptado por usted.
- ✓ Debido a la naturaleza heredable de las alteraciones estudiadas, los estudios genéticos pueden poner en evidencia información relevante para su salud o la de sus familiares. Cuando esa información sea necesaria para evitar un grave perjuicio para la salud de sus familiares biológicos, comprende y acepta que se podrá informar del hallazgo a los afectados o a sus representantes legalmente autorizados, limitando la comunicación estrictamente a los datos necesarios para esta finalidad. En cualquier caso usted tiene el derecho a decidir si quiere ser informado o no de ello.
- ✓ Los datos personales que se recojan sobre el paciente, únicamente serán tratados por el personal médico y sanitario que realizará el estudio. Dicha información será confidencial y procesada de acuerdo con la Ley 3/2018 de Protección de los Datos Personales, con la finalidad diagnóstica y de seguimiento descrita en el presente documento, pudiendo ejercer en cualquier momento, los derechos de acceso, rectificación, cancelación u oposición, reconocidos por la citada normativa en materia de protección de datos de carácter personal. Asimismo

Eurofins Megalab cumple con los requisitos vigentes en materia de protección de los datos de carácter personal guardando las adecuadas medidas de seguridades tanto técnicas como organizativas.

- ✓ Salvo notificación expresa por parte del solicitante, a partir del plazo mínimo de 5 años establecido en el artículo 52 de la Ley 14/2007 de Investigación Biomédica, todas las muestras y los datos genéticos y de carácter personal guardados en nuestro laboratorio podrán ser destruidos de forma definitiva. Eurofins Megalab no comunicará ni cederá sus datos a ninguna empresa ni entidad salvo en aquellos casos estipulados por la Ley. Como excepción derivada de la naturaleza de la prueba, Eurofins Megalab enviará los informes al centro remitente y/o al especialista prescriptor para que proceda a su entrega exclusivamente al solicitante o a una persona autorizada. El solicitante autoriza expresamente a Eurofins Megalab para que realice este envío al rentro remitente.
- ✓ Los resultados de la prueba se podrán utilizar para mejorar el conocimiento de la enfermedad estudiada con objeto de mejorar su diagnóstico y su tratamiento por lo que podrán ser presentados en reuniones científicas, siempre de manera anónima y cumpliendo con las especificaciones de la ley de protección de datos. Asimismo las variantes genéticas detectadas junto con la información fenotípica del paciente, podrían ser incorporadas a bases de datos nacionales y/o internacionales, con el fin de ayudar a comprender el significado de dichas variantes y a mejorar el método de análisis mediante la comparación de los datos obtenidos con otros casos publicados. La información compartida carecerá por completo de datos identificativos del paciente.
- ✓ **LIMITACIONES DE LA SECUENCIACIÓN MASIVA (NGS)**
  1. La secuenciación del exoma no detecta todas las mutaciones que podrían ser causantes de la enfermedad objeto de estudio ya que algunas mutaciones se encuentran fuera del exoma, en zonas intrónicas o fuera del núcleo celular, en las mitocondrias. Ambas regiones no son analizadas en este estudio. Asimismo la técnica utilizada no permite cubrir el 100% del exoma, quedando regiones sin analizar, por lo que es posible una variante que caiga en esas zonas pueda no ser detectada.
  2. La interpretación clínica de los resultados se basará en la información científica disponible en el momento del análisis. El avance de los conocimientos, tanto médicos como genéticos, y los nuevos descubrimientos podrían implicar un cambio en la interpretación de los resultados.
  3. Las mutaciones debidas a inserciones/delecciones de 10 nucleótidos o más no pueden ser detectadas mediante esta metodología de secuenciación masiva (NGS). Asimismo, esta tecnología tampoco permite la identificación de algunos tipos de mutaciones, como grandes delecciones, reordenamientos o expansiones.
  4. En algunos casos, para obtener un resultado concluyente podría ser necesario realizar esta prueba a otros miembros de la familia (*estudio de segregación*).
  5. La detección de una variante patogénica causante de enfermedad podría no conducir a pautar un tratamiento, realizar una prognosis o curar una determinada patología.