

CONSENTIMIENTO INFORMADO para la realización de Estudios Genéticos mediante Secuenciación Masiva [NGS]

Yo, D./Dña. , con DNI nº , he sido informado por el Dr./Dra. , he entendido y estoy de acuerdo con la realización del siguiente estudio genético:

.....
.....

Descripción

El estudio genético mediante Secuenciación Masiva [NGS], permite determinar de forma simultánea la secuencia de ADN de un número variable de genes, lo cual resulta particularmente útil en aquellas enfermedades o trastornos genéticos causados por múltiples y diferentes genes.

En situaciones en las que no se dispone de una orientación clínica concreta o se desea buscar dianas moleculares específicas, la secuenciación masiva resulta idónea, ya que ofrece la posibilidad de estudiar un conjunto de genes [panel genético] o incluso la totalidad de los 22.000 genes, mediante la secuenciación del exoma, con el fin de intentar identificar las vías moleculares que están alteradas y dirigir el tratamiento.

El estudio se realiza mediante el análisis de ADN obtenido a partir de una muestra de sangre [10-20 ml.], y/o a partir del tejido tumoral.

La muestra de sangre se obtiene mediante una extracción sanguínea a través de una punción de una vena de la parte interior del codo o del dorso de la mano.

La muestra del tejido tumoral puede ser remitida por el propio servicio de Anatomía Patológica de su centro a partir de la biopsia que se utilizó para el diagnóstico por lo que no suele ser necesaria una nueva biopsia.

En algunos casos puede ser necesario obtener una muestra de sangre de los padres o de otros familiares para poder interpretar los resultados.

Ocasionalmente podría producirse un fracaso técnico o una deficiencia de la calidad de la muestra biológica en cuyo caso podría solicitarse una nueva toma de muestra.

El plazo estimado de resultados es variable, dependiendo del tipo de estudio.

Beneficios

Identificar la alteración o alteraciones genéticas asociadas al tipo de cáncer motivo del estudio, lo cual permitirá mejorar, en ocasiones, el diagnóstico, pronóstico y tratamiento.

Los resultados de esta prueba genética le pueden ayudar a usted y a su médico en la toma de decisiones sobre su atención médica, en cuanto a la elección de un tratamiento, realización de pruebas de detección precoz, cirugías reductoras de riesgo y otras estrategias preventivas/curativas.

La detección de una variante patológica en la línea germinal [en el ADN de la sangre] permite, tras un apropiado asesoramiento genético, ampliar el estudio a otros miembros de la familia susceptibles de ser portadores para que puedan conocer si han heredado o no la susceptibilidad genética.

Posibles resultados

1. Detección de una o más alteraciones considerada/s como patológica y relacionada/s con el tipo de cáncer o enfermedad que indicó el estudio, lo que confirmaría o aclararía el diagnóstico. En el informe genético se indicará la información relevante sobre las mutaciones genéticas identificadas, con interés diagnóstico, pronóstico y/o terapéutico. La decisión última para la valoración del informe y selección del tratamiento idóneo es de su oncólogo, quien interpretará el resultado en el contexto de su enfermedad con el fin de ofrecerle el mayor beneficio posible y, comentará con usted el alcance y las implicaciones del resultado.
2. Detección de una o más alteraciones de significado incierto. En este caso puede ser necesario solicitar exploraciones complementarias o estudiar a otros miembros de la familia con el fin de intentar confirmar si los hallazgos se relacionan o no con el tipo de cáncer o enfermedad que motivó el estudio.
3. No detección de alteraciones que puedan explicar la enfermedad.
4. Detección de hallazgos incidentales o fortuitos. Estos se definen como alteraciones detectadas de forma casual, no relacionadas con el tipo de cáncer que indicó el estudio, pero que pueden tener implicaciones relevantes para la salud del paciente y/o de sus familiares.

Limitaciones y Riesgos

Los estudios genéticos mediante NGS generan una gran cantidad de datos y es preciso distinguir los que puedan ser relevantes de los que puedan no serlo. Existen además ciertas limitaciones técnicas que conviene conocer para interpretar los resultados con precisión:

- Existen ciertas regiones en los genes que pueden resultar difíciles de analizar. Si esto sucediera en el análisis, se indicaría en el informe.
- Si el estudio se limita al análisis de un grupo o panel de genes, únicamente se podrán detectar mutaciones en estos genes. No serán detectadas mutaciones en otros genes no incluidos en el panel. El informe incluirá la lista exacta de genes analizados, así como el diseño de panel específico empleado para el estudio.
- El estudio de un número elevado de genes en el panel aumenta la probabilidad de tener un resultado no esperado, es decir, que se identifique una variante patológica en un gen que no esté

asociado con el tumor del paciente o el/los tumor/es que se ha/n presentando en su familia. Este resultado puede tener o no implicaciones en el manejo clínico preventivo y para el asesoramiento de otros familiares. Además debe estar preparado para un resultado incierto y para la posibilidad de que el resultado no cambie su manejo clínico.

La interpretación clínica de los resultados se basará en la información científica disponible actualmente. A medida que el conocimiento médico avanza y se realizan nuevos descubrimientos, la interpretación de sus resultados podría cambiar. Es posible que en el futuro, una nueva interpretación de sus resultados pudiera conducir a nueva información sobre su condición médica.

La nueva interpretación deberá ser solicitada por su médico y podría implicar costes adicionales. En algunos casos para obtener un resultado concluyente podría ser necesario realizar esta prueba a otros miembros de la familia.

Mediante la realización de esta prueba se puede obtener información genética del individuo estudiado, o sobre los miembros de su familia, no relacionada con la indicación para la cual esta prueba ha sido solicitada [hallazgos incidentales].

Decido ser informado sobre estos hallazgos: **SÍ** **NO**

En caso de decidir no ser informado, entiendo que a pesar de ello, cuando esta información sea necesaria para evitar un grave perjuicio para la salud de mis familiares biológicos, a criterio del médico responsable, se podrá informar a los afectados o a su representante legalmente autorizado. En todo caso, la comunicación se limitará exclusivamente a los datos necesarios para esas finalidades. [Art. 49.2 Ley de Investigación Biomédica].

Confidencialidad

Toda la información personal [clínica, genética, etc] será recogida y tratada de forma confidencial respetando en todo momento los principios éticos básicos de la investigación con muestras biológicas y según lo establecido por la legislación vigente [LGS 14/1986, LOPD 2018, LBRAP 41/2002, y LIB 14/2007].

Estudios alternativos

El estudio genético propuesto se considera la mejor estrategia diagnóstica disponible en la actualidad y para este caso clínico concreto. No obstante, podrían aparecer nuevos hallazgos clínicos o descubrimientos científicos que indiquen la necesidad de realizar otras técnicas genéticas complementarias.

Muestras biológicas

Una vez completado el estudio genético, la muestra de ADN sobrante quedará en custodia en el laboratorio siguiendo los criterios de calidad establecidos. Esta muestra podrá ser utilizada de forma anónima en el proceso de desarrollo y homologación de estas pruebas genéticas y/o con fines de investigación [en caso de no desear que se utilice con este fin, indíquenoslo].

Revocación del consentimiento

Este consentimiento informado podrá ser revocado en cualquier momento mediante notificación por escrito dirigida a **IMEGEN [Instituto de Medicina Genómica]**.

Declaración del paciente

Tras haber comprendido la información contenida en este documento y haber tenido oportunidad de aclarar las posibles dudas, doy mi consentimiento a **IMEGEN [Instituto de Medicina Genómica]**, al igual que al centro o centros designados por el mismo, para que usen esta muestra con el fin de realizar el estudio genético arriba indicado:

Fecha: Firma del paciente [o tutor]:

.....

En el caso de estudios familiares se enviará una hoja por cada familiar participante en el estudio.

En el caso de menores, el firmante debidamente identificado [nombre y D.N.I.], autorizará la participación del menor en el estudio genético

Renuncia al Derecho de Información

En base a lo dispuesto en el art. 49 de la Ley 14/2007, de 3 de Julio, de Investigación Biomédica, usted tiene derecho a ser informado o a no serlo.

- Pongo de manifiesto que, por razones personales, **renuncio al derecho de información** que me corresponde como paciente y expreso mi deseo de no recibir información, en el momento actual, sobre el proceso de mi enfermedad sin que ello implique que no pueda dar mi consentimiento para someterme a la realización de esta intervención, tal como he prestado y firmado en el apartado anterior.