

CONSENTIMIENTO INFORMADO

1 Paciente

El consentimiento informado es necesario para realizar los test genéticos. El paciente (o representante legal en caso de menores de 18 años o incapaces) debe firmar el consentimiento adjunto. En caso de muestras anónimas, aceptamos una declaración del médico responsable del paciente indicando que se ha obtenido el consentimiento informado apropiado (apartado "Declaración de existencia del consentimiento informado").

Nombre completo del paciente

2 Estudio genético solicitado

Paneles NGS

S-202009913 Enfermedades respiratorias de base genética [427 genes]

Susceptibilidad a infecciones respiratorias:

S-202008278 Panel global de susceptibilidad a infecciones respiratorias [350 genes]

S-202008278 Panel de susceptibilidad a infecciones respiratorias [51 genes]

S-201906649 Panel básico de fibrosis quística [1 gen]

S-202008279 Panel ampliado de fibrosis quística [8 genes]

S-202008280 Panel de bronquiectasias (BQ) [48 genes]

S-201907649 Panel específico de discinesia ciliar primaria (DCP) [43 genes]

S-201906730 Panel de inmunodeficiencias primarias (IDP) [301 genes]

Enfermedades quísticas pulmonares:

S-202008281 Panel global de enfermedades quísticas pulmonares [10 genes]

S-202008282 Déficit alfa-1 antitripsina (DAAT) [1 gen]

Enfermedades pulmonares intersticiales:

S-202007929 Panel de fibrosis pulmonar idiopática (FPI) y fibrosis pulmonar familiar (FPF) [23 genes]

S-202008287 Panel de síndrome de hermansky-pudlak (SHP) [21 genes]

S-202008285 Panel de proteinosis alveolar (PA) [9 genes]

S-202008286 Panel de enfermedades pulmonares intersticiales infantiles y del lactante [21 genes]

S-202008284 Panel de dificultad respiratoria neonatal (SDRN) [15 genes]

S-202008261 Panel de disqueratosis congénita (DC) [16 genes]

Hipertensión arterial pulmonar:

S-202007949 Panel de hipertensión arterial pulmonar [25 genes]

Insuficiencia respiratoria asociada a enfermedades neurológicas:

S-202008374 Panel general de enfermedades musculares de causa genética (EMCG) [330 genes]

S-202008657 Panel general de neuropatías hereditarias [150 genes]

Otras pruebas genéticas

S-202109974 Secuenciación individualizada de genes (Sanger)

S-202109975 Secuenciación masiva NextGenDx®

S-202109976 Secuenciación masiva con CNVs

Exoma completo:

S-202110014 Exoma completo - sólo secuenciación (fastq)

S-202110013 Exoma completo - anotación de variantes

S-202110336 Exoma completo - con herramienta de informe

S-202110015 Exoma completo - con informe clínico

S-202109977 Exoma dirigido

Gen/genes:

S-202110133 Exoma clínico trío

S-202109983 MLPA y MLPA metilación :

Gen/genes:

SNP array:

S-201601485 Caso índice

S-201702726 Estudio familiar o confirmación de CNVs

CGH array:

S-202008036 Array 37K prenatal

S-202109987 Array 60K postnatal

S-202109988 Array 180K postnatal

S-202109998 Segregación de variantes / Estudios familiares

Variantes:

Kits (PCR en tiempo real (qPCR):

S-202009931 Imegen-CFTR

Otros servicios:

3 Autorización del paciente

Declaro que he sido informado, he comprendido y estoy de acuerdo con el tipo de estudio genético que arriba se indica y en el que participo voluntariamente.

Entiendo que puedo estar afectado o ser portador de un trastorno genético hereditario, cuyo diagnóstico puede confirmarse a través de un estudio de laboratorio mediante un estudio de ADN obtenido a partir de mis muestras biológicas. Doy el consentimiento para el envío de mi muestra a **Health in Code S.L.**, empresa con nivel de protección de datos acorde a la legislación europea, para la realización del estudio genético indicado, al igual que al centro o centros designados por el mismo, de acuerdo a las consideraciones éticas y regulaciones vigentes:

Si No

Entiendo que:

- Las enfermedades genéticas pueden heredarse en la familia y los resultados de mi test pueden tener implicaciones para mi propia familia.
- En el caso de estudio genético de una mutación, la determinación de la mutación es diagnóstica, mientras que la no determinación no es excluyente de la patología. Un test negativo no excluye la posibilidad de tener la enfermedad (algunas enfermedades tienen múltiples causas y no es posible probarlas todas).
- En ocasiones, pueden existir alteraciones poco frecuentes en la estructura del ADN de determinados individuos que puedan llevar a resultados de difícil interpretación, dificultando el diagnóstico e incluso haciendo imposible la obtención de un resultado concluyente.
- Aunque los métodos empleados para hacer este diagnóstico genético son altamente sensibles y específicos, existe siempre una pequeña posibilidad de fracaso de la técnica o error de interpretación. Por ello, en algunos casos podría ser necesaria la repetición de la prueba o la realización de estudios adicionales, requiriendo o no nueva toma de muestra, especialmente en aquellos casos en los que la calidad de la muestra biológica no es óptima.
- Dada la complejidad de los estudios genéticos basados en el ADN y las importantes implicaciones de los resultados del estudio genético, dichos resultados me serán comunicados a través de un médico o experto en genética, y siempre con la máxima confidencialidad, tanto por parte del personal médico como del personal de laboratorio.
- En cualquier momento puedo cambiar de parecer y denegar la autorización para el estudio genético que doy en este documento, y revocar así mi decisión de continuar con el análisis.
- Las únicas personas que tendrán acceso a los resultados de los análisis serán los integrantes del equipo de Health in Code S.L. y los profesionales del servicio sanitario vinculados a la asistencia del paciente.
- Es posible obtener información inesperada en el proceso de análisis de la muestra, por lo que decidí querer conocerla:

Si No

- Es posible obtener información que afecte a los familiares del sujeto fuente de la muestra, para lo que se aconseja que sea este último (o su representante legal) el que se la transmita. En todo caso, será necesaria la aprobación de cada uno de los familiares para conocer dicha información.

La legislación vigente obliga a **Health in Code S.L.** a conservar la información clínica en condiciones que garanticen su correcto mantenimiento y seguridad para la debida asistencia al paciente, como mínimo durante cinco años, una vez finalizado el proceso asistencial. Conozco y acepto que una alícuota de ADN quede en custodia del laboratorio para estudios posteriores y/o confirmaciones:

Si No

Además, doy mi consentimiento para que a la finalización del estudio la entidad Health in Code S.L. pueda utilizar la muestra biológica para finalidades de investigación autorizadas por el comité ético correspondiente, siempre manteniendo el anonimato del paciente.

Si No

En cuyo caso se le informa:

- De la finalidad de la investigación en relación con la patología cuyo diagnóstico se pretende y en otras líneas de investigación relacionadas con aquélla.
- De los beneficios esperados en la investigación, que consistirán en un mayor conocimiento de las patologías estudiadas, evoluciones y análisis poblacional de las mismas.
- De la posibilidad de ser contactado posteriormente con el objetivo de recabar nuevos datos u obtener nuevas muestras.
- Del derecho a revocar este consentimiento en cualquier momento y sin justificación alguna y decidir sobre la destrucción o anonimización de la muestra.
- De la obligación, por parte de Health in Code, S.L. de la destrucción o anonimización de la muestra una vez finalizada la investigación y transcurrido el plazo legal de conservación, a no ser que haya autorizado su conservación durante más tiempo.
- Del derecho que le asiste de conocer los datos genéticos que se obtengan a partir del análisis de sus muestras biológicas.
- De la confidencialidad de la información obtenida, siendo los miembros del equipo de investigación de Health in Code, S.L., exclusivamente, quienes tendrán acceso a los datos personales.

Si procede, autorizo la extracción de muestras biológicas y el estudio genético del representado para ser utilizadas en los términos anteriormente descritos en el estudio genético de la enfermedad arriba mencionada.

Nombre del paciente o representante legal*

*Indicar en caso de paciente menor o incapaz.

DNI del paciente o representante legal

Firma del paciente o representante legal

Fecha

4 Declaración de existencia del consentimiento informado

Declaro que el paciente identificado en esta solicitud conoce los datos incluidos en la misma y ha firmado el consentimiento informado para la realización de este estudio genético y que este ha sido incluido en su historia clínica.

Firma del facultativo

Fecha