

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

Enfermedades musculares de causa genética

S-202008553	EMCG estructurales congénitas	78 genes	S-202008642	Panel de rabdomiolisis e hiperC-Kemia	47 genes
S-202008554	EMCG estruc. de la infancia y edad adulta	64 genes	S-202008624	Miotonías no distróficas	10 genes
S-202008552	Distrofias musculares de cinturas	43 genes	S-202008629	Panel ampliado de miastenia congénita	29 genes
S-202008620	Miopatías distales	37 genes	S-202008634	Panel básico de miastenia congénita	6 genes
S-202008621	Miopatías miofibrilares y con acúmulos proteicos	20 genes	S-202008626	Panel ampliado de artrogriposis	86 genes
S-201602251	Distrofias musculares tipo Emery-Dreifuss	7 genes	S-202008665	Pterigium múltiple / Síndrome de Escobar y relacionados	15 genes
S-201602252	Estudio de distrofinopatías - Secuenciación NGS	[DMD]	S-202008527	Artrogriposis distales	11 genes
S-202008623	Miopatías relacionadas con el metabolismo del glucógeno	21 genes	S-202008656	Panel general de miopatías metabólicas	109 genes
S-201804629	Miopatías relacionadas con el metabolismo de lípidos	15 genes	S-202008646	Panel general de EMCG estructurales	133 genes
S-202008622	Miopatías mitocondriales de causa nuclear	69 genes	S-202008374	Panel general de EMCG	330 genes

Neuropatías hereditarias

S-202008627	Panel ampliado de CMT	77 genes	S-202008641	Neuropatía sensitivo-autonómica	28 genes
S-202008637	CMT - desmielinizante/intermedio	37 genes	S-202008638	Neuropatía metabólica	24 genes
S-202008636	CMT - axonal/intermedio	57 genes	S-202008640	Neuropatía óptica	13 genes
S-202008630	CMT - panel básico	4 genes	S-202008657	Panel general de neuropatías	150 genes
S-202008639	Neuropatía motora/atrofia muscular espinal SMN1-negativa	38 genes			

Paraparesia espástica hereditaria

S-202008662	Paraparesia espástica pura	36 genes	S-202008635	Panel básico de paraparesia espástica	8 genes
S-202008661	Paraparesia espástica complicada	90 genes	S-202008658	Panel general de paraparesia espástica	107 genes

Ataxia

S-202008530	Ataxia espinocerebelosa	84 genes	S-202008528	Ataxia episódica	8 genes
S-202008531	Ataxia espinocerebelosa AD	24 genes	S-202008533	Ataxia y atrofia/hipoplasia pontocerebelosa	31 genes
S-202008532	Ataxia espinocerebelosa AR	65 genes	S-202008375	Panel general de ataxia	262 genes
S-202008529	Ataxia espástica y síndromes de ataxia-distonía	35 genes			

Demencias

S-202008557	Enfermedad de Alzheimer	5 genes	S-202008565	Esclerosis lateral amiotrófica - demencia frontotemporal	15 genes
S-202008631	Panel básico de demencia fronto-temporal	11 genes	S-202008644	Panel general de demencia	49 genes
S-202008628	Panel ampliado de demencia frontotemporal	22 genes			

Esclerosis Lateral Amiotrófica [ELA]

S-202008633	Panel básico de esclerosis lateral amiotrófica	3 genes	S-202008651	Panel general de esclerosis lateral amiotrófica y esclerosis lateral primaria	38 genes
S-202008565	Esclerosis lateral amiotrófica - demencia frontotemporal	15 genes			

Trastornos del Movimiento

S-202008659	Panel general de trastornos del movimiento	152 genes	S-202008660	Panel general de trastornos del movimiento de origen metabólico	32 genes
S-202008645	Panel general de distonía	48 genes	S-201805729	Corea y síndromes Huntington-like	19 genes
S-202008546	Distonía aislada	8 genes	S-202008643	Panel general de calcificación de ganglios basales	13 genes
S-202008547	Distonía mioclónica	2 genes	S-201805369	Síndrome de Aicardi-Goutières	7 genes
S-202008550	Distonía-parkinsonismo	5 genes	S-202008625	Neurodegeneración con acúmulo de hierro cerebral (NBIAS)	14 genes
S-202008548	Distonía paroxística con otra discinesia	4 genes	S-201804729	Trastornos del movimiento paroxísticos	18 genes
S-202008559	Enfermedad de Parkinson y trastornos relacionados	25 genes	S-202008276	Lipofuscinosis neuronal ceroida	11 genes
S-202008632	Panel básico de enfermedad de Parkinson	8 genes			
S-202008663	Parkinsonismo de inicio adolescente	8 genes			

Leucodistrofias y Otras Leucoencefalopatías Hereditarias

S-202008607	Leucodistrofia relacionada con POLR3	5 genes	S-202008606	Leucodistrofia metacromática	3 genes
S-202008560	Enfermedad de Pelizaeus-Merzbacher (PMD) y tipo PMD (PMLD)	5 genes	S-202008610	Leucodistrofias asociadas a trastornos lisosomales	22 genes
S-202008679	Tricotodistrofia / Síndrome de Tay	5 genes	S-202008611	Leucodistrofias asociadas a trastornos peroxisomales	19 genes
S-202008613	Leucodistrofias con calcificaciones intracraneales	24 genes	S-202008608	Leucodistrofias asociadas a trastornos del metabolismo energético y mitocondrial	16 genes
S-202008615	Leucodistrofias con rarefacción de sustancia blanca o lesiones quísticas en RMN	29 genes	S-202008609	Leucodistrofias asociadas a trastornos del metabolismo intermediario	17 genes
S-202008667	Síndrome de ataxia infantil con hipomielinización del sistema nervioso central y sustancia blanca evanescente [CACH/VWM]	5 genes	S-202008616	Leucoencefalopatías vasculares	12 genes
S-202008605	Leucodistrofia megalencefálica con quistes subcorticales	2 genes	S-202008654	Panel general de leucodistrofias hipomielinizantes	40 genes
S-202008612	Leucodistrofias con afectación de médula espinal en RMN	5 genes	S-202008653	Panel general de leucodistrofias causadas por errores innatos del metabolismo	73 genes
S-202008614	Leucodistrofias con picos anormales en espectroscopia de resonancia magnética	4 genes	S-202008655	Panel general de leucodistrofias y otras leucoencefalopatías hereditarias	142 genes

Enfermedades Cerebrovasculares

S-202008524	Accidente cerebrovascular y migraña	5 genes	S-202008556	Enfermedad cerebrovascular microangiopática	8 genes
S-202008536	Cavernomatosis cerebral	3 genes	S-202008558	Enfermedad de Moyamoya	8 genes
S-201906329	CADASIL [gen NOTCH3]	1 gen	S-202008648	Panel general de enfermedades cerebrovasculares	36 genes

Enfermedades Mitocondriales

S-202008538 Déficit específico en complejos de la cadena respiratoria mitocondrial / OXPHOS	94 genes	S-202008539 Déficit primario de coenzima Q	13 genes
S-202008540 Depleción de ADNmt	18 genes	S-201805389 Genoma mitocondrial	37 genes
S-202008674 Síndrome de Leigh de causa nuclear	70 genes	S-202008652 Panel general de genes mitocondriales nucleares	400 genes
S-201906357 Déficit de piruvato deshidrogenasa (PDH)	12 genes	S-201805390 Genoma mitocondrial asociado a otro panel NGS	

Epilepsia

S-202008555 Encefalopatía epiléptica neonatal y de inicio temprano	90 genes	S-202008650 Panel general de epilepsia mioclónica	43 genes
S-202008671 Síndrome de Dravet y convulsiones febriles plus	16 genes	S-202008563 Epilepsia mioclónica juvenil	7 genes
S-202008676 Síndrome de Rett y Rett-like	41 genes	S-202008564 Epilepsia mioclónica progresiva	36 genes
S-202008666 Síndrome de Angelman-like	12 genes	S-202008602 Hiperekplexia y otros trastornos paroxísticos relacionados con epilepsia	9 genes
S-201907249 Esclerosis tuberosa	2 genes	S-202008647 Panel general de encefalopatía epiléptica	124 genes
S-202008561 Epilepsia de la infancia con crisis de ausencia	5 genes	S-202008649 Panel general de epilepsia	271 genes
S-202008562 Epilepsia focal y otras formas de epilepsia familiar	33 genes		

Malformaciones del SNC

S-202008537 Defectos del cierre del tubo neural	5 genes	S-202008601 Heterotopia nodular periventricular	9 genes
S-202008526 Alteraciones de la línea media/regionalización	121 genes	S-202008567 Heterotopia en banda [gen DCX]	1 gen
S-202008604 Holoprosencefalia	14 genes	S-202008664 Polimicrogiria	24 genes
S-202008566 Esquisencefalia	4 genes	S-202008618 Megalencefalia-polimicrogiria y megalencefalia displásica	7 genes
S-202008525 Agenesia del cuerpo calloso	106 genes	S-202008619 Microcefalia	88 genes
S-202008681 Trastornos de la migración/ displasias corticales	57 genes	S-202008603 Hipoplasia Pontocerebelosa	18 genes
S-202008617 Lisencefalia	25 genes		

Trastornos del Neurodesarrollo y Síndromes Genéticos relacionados

S-202008543 Discapacidad intelectual y/o autismo	865 genes	S-202008670 Síndrome de Cornelia de Lange	10 genes
S-202008542 Discapacidad intelectual	798 genes	S-202008672 Síndrome de Joubert	34 genes
S-202008534 Autismo	196 genes	S-202008673 Síndrome de Kabuki	2 genes
S-202008544 Discapacidad intelectual y/o autismo con epilepsia	117 genes	S-202008675 Síndrome de Meckel	13 genes
S-202008535 BAFopatías (Síndrome de Coffin-Siris y síndrome de Nicolaidis-Baraitser)	10 genes	S-201906395 Síndromes de RASopatías	26 genes
S-201907249 Esclerosis tuberosa	2 genes	S-202008677 Síndrome de Rubinstein-Taybi	2 genes
S-201805369 Síndrome de Aicardi-Goutières	7 genes	S-202008678 Síndrome de Seckel	9 genes
S-202008669 Síndrome de Cockayne	5 genes	S-202008680 Síndrome de Sotos	3 genes

Los datos personales facilitados en el presente formulario quedan sometidos a la legislación de protección de datos, y en concreto a la Ley Orgánica 3/2018, de 5 de diciembre, de Protección de Datos Personales y garantía de los derechos digitales (LOPDGDD) y la Ley 14/2007, de 3 de julio, de Investigación Biomédica. Estos datos que proporcione serán incorporados a ficheros cuyo responsable es Health in Code. La finalidad es el análisis y diagnóstico de enfermedades genéticas. Por su parte, las categorías de datos son los que se recogen en el presente cuestionario a lo que se añadirá el resultado de los mismos. El tratamiento de sus datos personales responde exclusivamente a los fines establecidos anteriormente. Estando legitimada por el consentimiento que expresamente se ha otorgado al aceptar estas condiciones. Sus datos serán conservados durante el tiempo que dure la relación establecida con la entidad y mientras los datos mantengan su labor asistencial, o hasta que ejercite sus derechos de cancelación o supresión. Dichos datos no serán transferidos a terceras personas sin el correspondiente consentimiento previo, ni fuera de los casos expresamente previstos en la legislación de protección de datos. Igualmente, se le informa de que podrá ejercitar los derechos de acceso, rectificación, cancelación o supresión, oposición, a la limitación de su tratamiento o a la portabilidad de datos dirigiéndose a Health in Code, a través de una comunicación escrita a Edificio O Fortín, As Xubias, s/n., Campus de Oza, 15006 A Coruña, España, referencia: "Protección de Datos", adjuntando una copia de su DNI o pasaporte. También tiene usted derecho a presentar su reclamación ante la Agencia Española de Protección de Datos.

S-202008723 FXS/FXTAS/FXPOI [expansiones *FMR1*]

S-202009944 Síndrome de Prader-Willi/Angelman [MS-MLPA de la región genómica PWS/AS]

S-202008666 Síndrome de Angelman-like [12 genes]

S-202009939 Síndrome de Rett [secuenciación Sanger gen *MECP2*]

S-202009941 Síndrome de Rett [estudio de dosis del gen *MECP2* mediante MLPA]

S-202008676 Síndrome de Rett y Rett-like [41 genes]

S-202009943 Síndrome de Beckwith-Wiedemann/Silver-Russell [MS-MLPA región 11p15]

S-202009942 Síndrome de Silver-Russell [MS-MLPA cromosoma 7]

S-202008668 Síndrome de Beckwith-Wiedemann-like [8 genes]

S-202009940 Síndrome de CHARGE [secuenciación del gen *CHD7*]

S-202009388 Síndrome KBG [secuenciación Sanger gen *ANKRD11*]

Expansiones nucleotídicas

S-202008703 Distrofia muscular oculofaríngea [expansiones *PABPN1*]

S-201804669 Distrofia miotónica tipo 1 [expansiones *DMPK*]

S-202008721 Distrofia miotónica tipo 2 [expansiones *CNBP*]

S-201601805 Ataxia de Friedreich [expansiones *FXN*]

S-202008193 SCAs por expansiones-Panel 1 [SCA1, SCA2, SCA3, SCA6, SCA7]

S-202008722 SCAs por expansiones-Panel 2 [SCA10, SCA12, SCA17]

S-202008724 DRPLA [expansiones *ATN1*]

S-202008723 FXS/FXTAS/FXPOI [expansiones *FMR1*]

S-201805509 ELA/DFT relacionadas con C9orf72 [expansiones *C9orf72*]

S-202008725 Enfermedad de Kennedy [expansiones *AR*]

S-202008726 Enfermedad de Huntington [expansiones *HTT*]

S-202008727 Enfermedad de Huntington-like tipo 2 [expansiones *JPH3*]

S-202008728 Enfermedad de Unverricht-Lundborg [expansiones *CSTB*]

MLPA

S-201602259 Distrofinopatía [dosis DMD mediante MLPA]

S-201703888 CMT1A/HNPP [dosis región *PMP22* mediante MLPA]

S-201906211 Atrofia muscular espinal [dosis *SMN1-SMN2* mediante MLPA]

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:

Otros servicios:

Los datos personales facilitados en el presente formulario quedan sometidos a la legislación de protección de datos, y en concreto a la Ley Orgánica 3/2018, de 5 de diciembre, de Protección de Datos Personales y garantía de los derechos digitales (LOPDGDD) y la Ley 14/2007, de 3 de julio, de Investigación Biomédica. Estos datos que proporcione serán incorporados a ficheros cuyo responsable es Health in Code. La finalidad es el análisis y diagnóstico de enfermedades genéticas. Por su parte, las categorías de datos son los que se recogen en el presente cuestionario a lo que se añadirá el resultado de los mismos. El tratamiento de sus datos personales responde exclusivamente a los fines establecidos anteriormente. Estando legitimada por el consentimiento que expresamente se ha otorgado al aceptar estas condiciones. Sus datos serán conservados durante el tiempo que dure la relación establecida con la entidad y mientras los datos mantengan su labor asistencial, o hasta que ejercite sus derechos de cancelación o supresión. Dichos datos no serán transferidos a terceras personas sin el correspondiente consentimiento previo, ni fuera de los casos expresamente previstos en la legislación de protección de datos. Igualmente, se le informa de que podrá ejercitar los derechos de acceso, rectificación, cancelación o supresión, oposición, a la limitación de su tratamiento o a la portabilidad de datos dirigiéndose a Health in Code, a través de una comunicación escrita a Edificio O Fortín, As Xubias, s/n., Campus de Oza, 15006 A Coruña, España, referencia: "Protección de Datos", adjuntando una copia de su DNI o pasaporte. También tiene usted derecho a presentar su reclamación ante la Agencia Española de Protección de Datos.

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

Los datos personales facilitados en el presente formulario quedan sometidos a la legislación de protección de datos, y en concreto a la Ley Orgánica 3/2018, de 5 de diciembre, de Protección de Datos Personales y garantía de los derechos digitales (LOPDGDD) y la Ley 14/2007, de 3 de julio, de Investigación Biomédica. Estos datos que proporcione serán incorporados a ficheros cuyo responsable es Health in Code. La finalidad es el análisis y diagnóstico de enfermedades genéticas. Por su parte, las categorías de datos son los que se recogen en el presente cuestionario a lo que se añadirá el resultado de los mismos. El tratamiento de sus datos personales responde exclusivamente a los fines establecidos anteriormente. Estando legitimada por el consentimiento que expresamente se ha otorgado al aceptar estas condiciones. Sus datos serán conservados durante el tiempo que dure la relación establecida con la entidad y mientras los datos mantengan su labor asistencial, o hasta que ejercite sus derechos de cancelación o supresión. Dichos datos no serán transferidos a terceras personas sin el correspondiente consentimiento previo, ni fuera de los casos expresamente previstos en la legislación de protección de datos. Igualmente, se le informa de que podrá ejercitar los derechos de acceso, rectificación, cancelación o supresión, oposición, a la limitación de su tratamiento o a la portabilidad de datos dirigiéndose a Health in Code, a través de una comunicación escrita a Edificio O Fortín, As Xubias, s/n., Campus de Oza, 15006 A Coruña, España, referencia: "Protección de Datos", adjuntando una copia de su DNI o pasaporte. También tiene usted derecho a presentar su reclamación ante la Agencia Española de Protección de Datos.