Clínic Barcelona | Centro de Diagnóstico Biomédico

Salud reproductiva masculina

Conócenos

Servicio Bioquímica y Genética molecular
Sección de Genética Molecular

Hospital Clínic de Barcelona
Centro de Diagnóstico Biomédico

Generalitat de Catalunya
Departament de Salut

¿Quiénes somos?

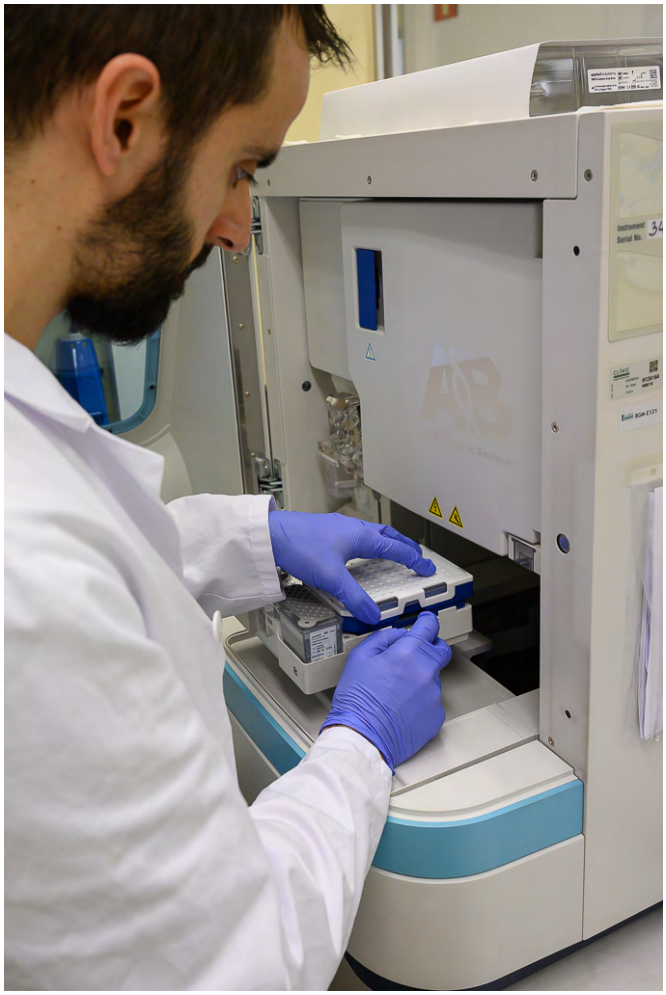
El Área de Salud reproductiva masculina está formada por un equipo de profesionales del Servicio de Bioquímica y Genética Molecular perteneciente al Centro de Diagnóstico Biomédico (CDB) del Hospital Clínic de Barcelona. Se trata de un equipo multidisciplinar con una larga trayectoria tanto en actividad asistencial como de investigación traslacional centrada en el diagnóstico y pronóstico de la infertilidad.

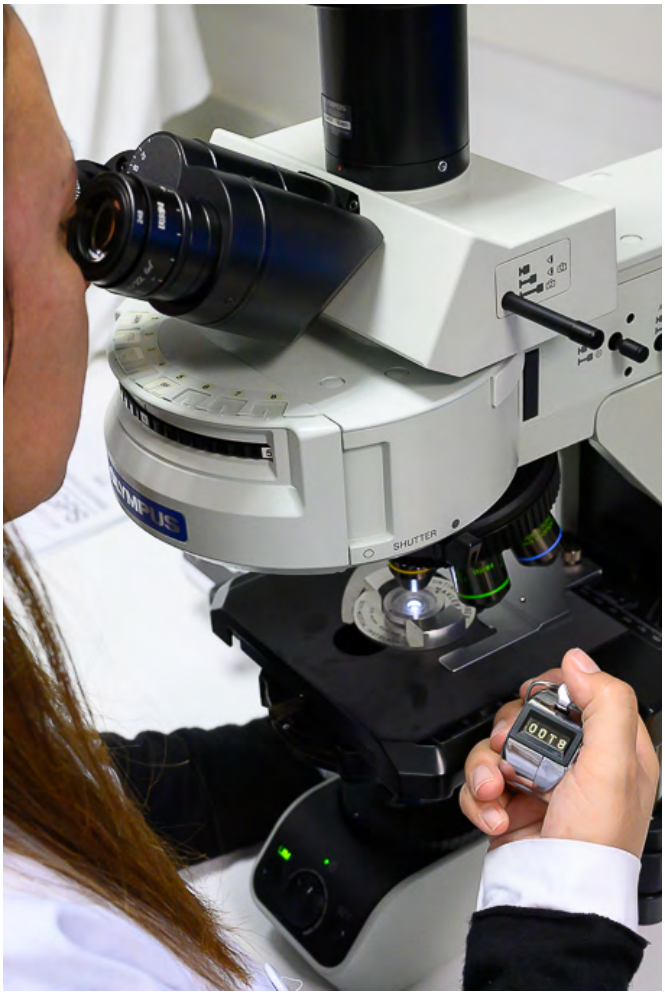
Miembros de este equipo de profesionales forman parte del grupo de investigación de Biología molecular de la reproducción y el desarrollo (https://www.clinicbarcelona.org/idibaps/areas-y-programas/higado-sistema-digestivo-y-metabolismo/biologia-molecular-de-la-reproduccion-y-el-desarrollo) del Instituto de Investigaciones Biomédicas August Pi i Sunyer (IDIBAPS) que se centra principalmente en el estudio molecular del espermatozoide y del fluido seminal mediante estudios genómicos, transcriptómicos y proteómicos con el fin de establecer causas de la infertilidad masculina. También son miembros de iniciativas europeas como la COST Action Andronet (https://www.andronet.cat/) cuyo objetivo es impulsar la colaboración en investigación, educación y concienciación pública en el ámbito de la andrología.

Área de excelencia

Identificar la causa de la infertilidad resulta crucial para determinar el tratamiento clínico adecuado y minimizar el riesgo de fracaso. El asesoramiento reproductivo de parejas con infertilidad de causa desconocida, que representa un 37-58% de la infertilidad masculina, es por tanto uno de los grandes retos de la medicina reproductiva, puesto que no conocer la causa de la infertilidad repercute negativamente en el éxito de los tratamientos de reproducción.

Los estudios que proporcionamos desde el CDB ayudan a parejas infértiles avanzar en la medicina personalizada identificando el tratamiento de fertilidad más adecuado para cada pareja en función de parámetros fisiológicos, hormonales, genéticos y moleculares.





Certificaciones y acreditaciones

La sección de Bioquímica y Genética Molecular dispone de un Sistema de Gestión de la Calidad de acuerdo a la Norma ISO 9001. Además, el estudio del gen *CFTR* está acreditado por la Norma ISO 15189.

AENOR

Certificado del Sistema de Gestión de la Calidad

ER-0186/2007

AENOR certifica que la organización

HOSPITAL CLÍNIC DE BARCELONA
CENTRE DE DIAGNÒSTIC BIOMÈDIC

dispone de un sistema de gestión de la calidad conforme con la Norma ISO 9001:2015

para las actividades: Detalladas en el anexo al Certificado

que se realizan en: CL VILLARROEL, 170. 08036 - BARCELONA; CL MEJÍA LEQUERICA, S/N. 08028 - BARCELONA; CL SABINO DE ARANA, 1. 08028 - BARCELONA; CL PLATÓ, 21 BLOQ QUIRURGIC 3ª PLANTA. 08006 - BARCELONA

Primera emisión: 2007-02-09 Expiración: 2027-06-21 Última emisión: 2024-06-21

Rafael GARCÍA MEIRO, CEO

AENOR CONFIA S.A.U. Génova, 6. 28004 Madrid. España. Tel. 91 432 60 00 - www.aenor.com

AENOR

Certificado del Sistema de Gestión de la Calidad

ER-0186/2007

Anexo al Certificado

Alcance: La recepción u obtención de muestras biológicas y su procesamiento, la realización de análisis o estudios diagnósticos, y la validación y emisión de informes de resultados o diagnósticos en el ámbito de:
- Bioquímica y genética molecular: bioquímica, hormonas, oncobiología y citoquinas; farmacología y toxicología; genética molecular; citogenética y errores congénitos del metabolismo.
- Hematología: hematimetría y citología, hemostasia, inmunohematología y eritropatología.
- Inmunología: Inmunología del Trasplante, inmunología clínica e inmunorespuesta e hipersensibilidad.
- Microbiología: bacteriología, virología y parasitología.
- Anatomía patológica: biopsias, citologías y autopsias.

Primera emisión: 2007-02-09 Expiración: 2027-06-21 Última emisión: 2024-06-21

Rafael GARCÍA MEIRO, CEO

AENOR CONFIA S.A.U. Génova, 6. 28004 Madrid. España. Tel. 91 432 60 00 - www.aenor.com

Acreditación

ENAC Entidad Nacional de Acreditación

Otorga la presente / Grants this

ACREDITACIÓN 1199/LE2304

a

HOSPITAL CLÍNIC DE BARCELONA. CENTRE DE DIAGNÒSTIC BIOMÈDIC

Según criterios recogidos en la norma UNE-EN ISO 15189, para las actividades de definidas en el ANEXO TÉCNICO nº 1199/LE2304.

Fecha de entrada en vigor / Coming into effect: 29/04/2016

D. José Manuel Prieto Barrio, Presidente

IQNET Building trust together.

Certificate

Activities within the scope of IQNet Certificate HOSPITAL CLÍNIC DE BARCELONA (CENTRE DE DIAGNÒSTIC BIOMÈDIC) Number ES-0186/2007 include the following:

The receipt or obtaining of biological samples and their processing, analyses or diagnostic studies and the validation and preparation of reports on results or diagnoses within the area of:
- Biochemistry and molecular genetics: biochemistry, hormones, oncobiology and cytokines, pharmacology and toxicology; molecular genetics; cytogenetics and inborn errors of metabolism.
- Hematology: hematimetry and cytology, hemostasis, immunohematology and erythropathology.
- Immunology: transplant Immunology, clinical immunology and immune response and hypersensitivity.
- Microbiology: bacteriology, virology and parasitology.
- Anatomic pathology: biopsies, cytology and autopsies.

First issued on: 2007-02-09 Last issued: 2024-06-21 Validity date: 2027-06-21

Alex Stoichitoiu, President of IQNET — Rafael GARCÍA MEIRO, CEO — AENOR

IQNET Building trust together.

Certificate

AENOR has issued an IQNET recognized certificate that the organization:

HOSPITAL CLÍNIC DE BARCELONA (CENTRE DE DIAGNÒSTIC BIOMÈDIC)

CL VILLARROEL, 170. 08036 - BARCELONA; CL MEJÍA LEQUERICA, S/N. 08028 - BARCELONA; CL SABINO DE ARANA, 1. 08028 - BARCELONA; CL PLATÓ, 21 BLOQ QUIRURGIC 3ª PLANTA. 08006 - BARCELONA

has implemented and maintains a/an Quality Management System

for the following scope: SPECIFIED IN ANNEX TO THE CERTIFICATE

which fulfils the requirements of the following standard

ISO 9001:2015

First issued on: 2007-02-09 Last issued: 2024-06-21 Validity date: 2027-06-21

Registration Number: ES-0186/2007

Alex Stoichitoiu, President of IQNET — Rafael GARCÍA MEIRO, CEO — AENOR

Programas de evaluación externa de la calidad

La sección de Bioquímica y Genética Molecular participa en el siguiente programa de evaluación externa de calidad:

1. Genomic Quality Assessment (GenQA): Estudios del Cariotipo postnatal - EMQN External Quality Assessment: Estudios de Microdeleciones del cromosoma Y.

Abordaje del diagnóstico de la infertilidad masculina

Nuestro grupo está especialmente interesado en el estudio de dos tipos de pacientes infértiles:

1. Pacientes azoospérmicos que no presentan espermatozoides en su eyaculado y desconocemos cuál es su tasa de éxito en recuperación espermática mediante una biopsia testicular.

2. Parejas con gametos de calidad pero con fracasos repetitivos de fecundación o con un alto porcentaje de embriones de mala calidad después de las técnicas de reproducción asistida (ART, por sus siglas en inglés), así como parejas con abortos espontáneos recurrentes.

El abordaje diagnóstico de los trastornos de la fertilidad masculina parte de la información proporcionada por la anamnesis médica y sexual y los resultados del seminograma. En función de los resultados obtenidos y de la exploración física y ecografía testicular se procede a realizar pruebas complementarias que incluyen:

3. **Análisis hormonales:** la evaluación inicial del paciente consiste en determinar los niveles de las distintas hormonas del eje hipotálamo-hipofisario-gonadal implicadas en la función testicular como son: luteotropina (LH), foliculoestimulina (FSH), testosterona, globulina fijadora de las hormonas sexuales (SHBG), inhibina B (INHB), prolactina. Si en algún caso hay sospecha de un proceso neoplásico en el testículo se puede ampliar el estudio con las hormonas del estradiol y la gonadotropina coriónica beta libre (b-HGC). *Estas pruebas se realizan en la Sección de Hormonas, Oncobiología y Citocinas del Servicio de Bioquímica y Genética Molecular.*

4. **Estudios genéticos:** En pacientes con oligozoospermia o azoospermia, así como en pacientes con abortos de repetición, varios ciclos de reproducción fallidos y parejas con infertilidad de origen desconocido podemos realizar ciertos estudios genéticos que nos proporcionan información que puede ser de gran ayuda en el diagnóstico, pronóstico y tratamiento de estos pacientes. Los estudios genéticos realizados en el CDB son:

5. **Cariotipo:** Permite determinar alteraciones cromosómicas tanto a nivel numérico como estructural que pueden explicar la ausencia de espermatozoides en el eyaculado (alteraciones numéricas como el síndrome de Klinefelter o alteraciones estructurales que afecten a la meiosis) o la generación de gametos desequilibrados que pueden dar explicación a los abortos de repetición, fallos de ciclos de FIV e infertilidad idiopática. Los estudios de cariotipo pueden complementarse con estudios de hibridación in situ (FISH). Por ejemplo, en hombres azoospérmicos con un cariotipo XX se comprobará la presencia y la posición del gen *SRY* mediante FISH. De forma complementaria el FISH multisonda (pintado cromosómico) se realizará para caracterizar reorganizaciones cromosómicas complejas.

6. **Microdeleciones del cromosoma Y (Gen *DAZ*):** Microdeleciones en las regiones AZF del cromosoma Y que no pueden ser detectadas a nivel de cariotipo y se detectan a nivel molecular pueden explicar la ausencia o el bajo número de espermatozoides en el eyaculado. Según la región delecionada se procede a un diagnóstico diferencial y un pronóstico de éxito de recuperación espermática por biopsia testicular:

    1. **Deleción completa AZFa** - Diagnóstico de aplasia germinal (Síndrome de células de Sertoli) con mal pronóstico para la recuperación espermática mediante biopsia testicular.

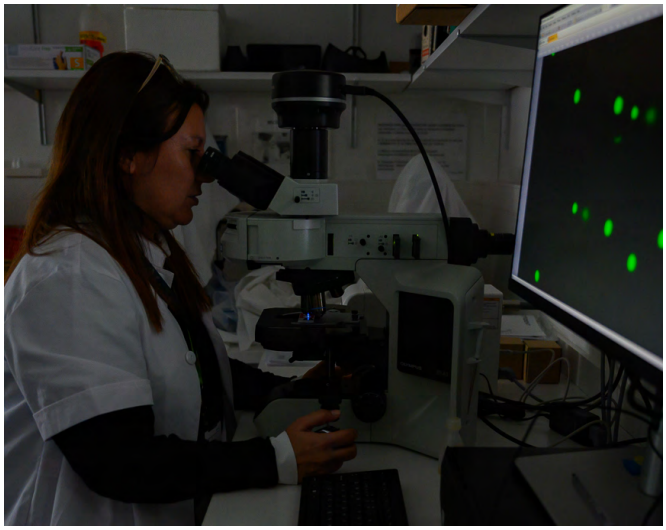
2. **Deleción completa AZFb** - Parada espermatogénica con mal pronóstico para la recuperación espermática mediante biopsia testicular.

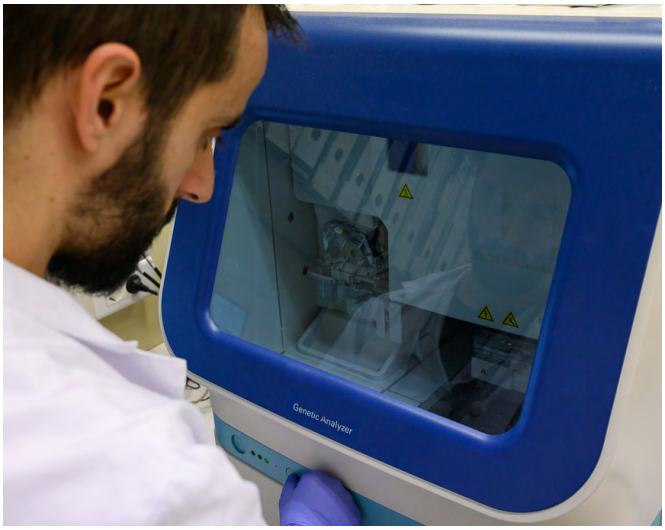
3. **Deleción completa AZFc** - Fenotipo variable de oligozoospermia severa a azoospermia con buen pronóstico para la recuperación espermática mediante biopsia testicular.

4. **Estudio del gen *CFTR*:** La presencia de dos variantes patogénicas en el gen *CFTR* que se traduzca en una función normal de la proteína CFTR menor al 10% indica la ausencia de vasos deferentes de forma bilateral y congénita, lo que explica la ausencia de espermatozoides en el eyaculado y el buen pronóstico de recuperar espermatozoides mediante una biopsia testicular.

5. **Exoma completo:** En pacientes azoospérmicos en los que no se haya detectado ninguna causa genética mediante el estudio de cariotipo, microdeleciones del cromosoma Y y del gen *CFTR* se puede ampliar el análisis a 144 genes asociados a la azospermia mediante secuenciación masiva del exoma. Este panel de 144 genes se actualiza regularmente en base a los hallazgos reportados en la literatura científica. La identificación de variantes patogénicas en estos genes ayudan a aclarar el diagnóstico y tienen un valor pronóstico para la recuperación espermática.

6. **Estudio de la fragmentación del DNA espermático:** En parejas con gametos de calidad pero con una esterilidad de origen desconocido que experimenten abortos de repetición o fallos continuados de ciclos de reproducción asistida se realiza un estudio del porcentaje de espermatozoides con fragmentación del DNA de cadena simple o de cadena doble mediante el ensayo COMETA. Específicamente, la fragmentación del DNA espermático de cadena doble se ha asociado a no embarazo por la incapacidad de reparar esta fragmentación, una mayor tasa de mutaciones en el DNA paterno que se traduce en abortos de repetición y a un retraso del ciclo celular que según el número de roturas puede llevar a una baja calidad embrionaria y, por lo tanto, a un fallo de las técnicas de reproducción *in vitro*.

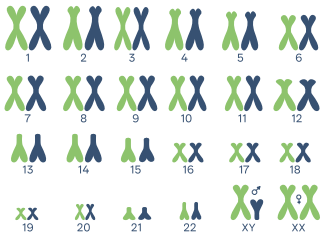


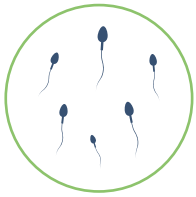


Abordaje del diagnóstico de la infertilidad masculina

Oligozoospermia

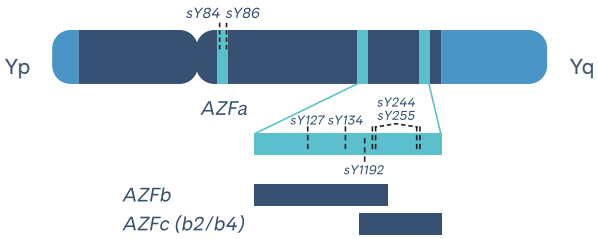
Cariotipo





Baja concentración de espermatozoides

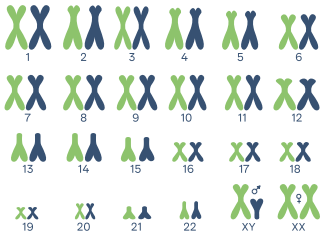
Microdeleciones del cromosoma Y



Oligozoospermia severa
Oligozoospermia ligera: deleción parcial gr/gr

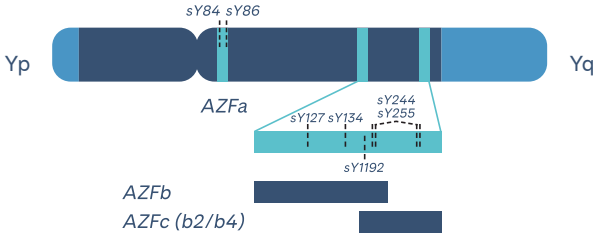
Azoospermia

Cariotipo

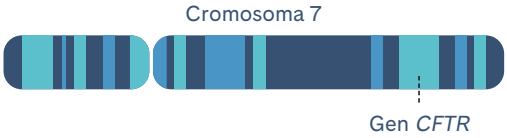


Microdeleciones del cromosoma Y

Ausencia de espermatozoides



Estudio del gen *CFTR*



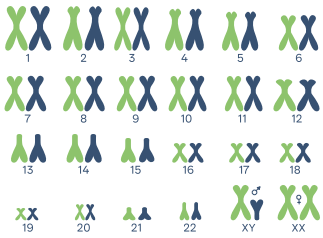
Abordaje del diagnóstico de la infertilidad masculina

En ambos casos, por resultado negativo, se puede ampliar con EXOMA completo (análisis de panel de genes virtuales).

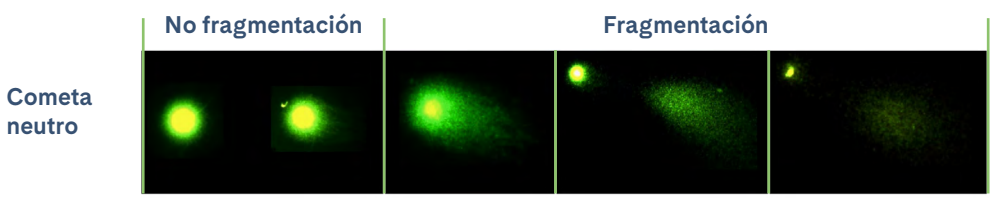
Parejas

- Parejas con abortos repetitivos
- Parejas con varios ciclos de reproducción fallido
- Parejas con infertilidad de origen desconocido

Cariotipo



Fragmentación espermática



Facultativos

Dra. Meritxell Jodar Bifet

Especialista del Servicio de Bioquímica y Genética Molecular.
Doctora en Biomedicina y Profesora asociada del Departamento de Biomedicina de la Facultad de Medicina.

Área tecnológica:
Estudio de fragmentación del ADN espermático mediante ensayo COMETA, diagnóstico prenatal de aneuploidías mediante QF-PCR, diagnóstico genético de enfermedades hereditarias mediante técnicas de secuenciación masiva, secuenciación directa y MLPA. Estudios complementarios de ARN y proteínas.

Investigación:
Miembro del grupo de investigación de Biología molecular de la Reproducción y el Desarrollo de IDIBAPS. Investigación basada en el estudio de la biología molecular del espermatozoide y del fluido seminal mediante tecnologías de alto rendimiento (genómica, transcriptómica y proteómica), para determinar las causas subyacentes de la infertilidad y la identificación de biomarcadores útiles para el diagnóstico, pronóstico y tratamiento de la infertilidad masculina.

Dra. Celia Badenas Orquin

Jefe de sección de Genética Molecular y Consultora del Servicio de Bioquímica y Genética Molecular.
Doctora en Biología.

Área tecnológica:
Diagnóstico genético de enfermedades hereditarias entre ellas la fibrosis quística mediante técnicas de secuenciación masiva, secuenciación directa y MLPA y diagnóstico prenatal de aneuploidías mediante QF-PCR. Estudios complementarios de ARN.

Investigación:
Miembro del grupo de investigación de Melanoma: imagen, genética e inmunología. Investigación en estudio genético de suceptibilidad del melanoma, porfiria y xeroderma pigmentoso.

Dr. Rafael Oliva Virgili

Consultor Sénior del Servicio de Bioquímica y Genética Molecular.
Doctor en Medicina y Cirugía y Catedrático del Departamento de Biomedicina de la Facultad de Medicina.

Área tecnológica:
Estudio de microdeleciones de cromosoma Y mediante PCR, diagnóstico genético de enfermedades hereditarias mediante técnicas de secuenciación masiva y secuenciación directa. Estudios complementarios de ARN y proteínas.

Investigación:
Jefe del grupo de investigación de Biología molecular de la Reproducción y el Desarrollo de IDIBAPS. Investigación basada en el estudio de la biología molecular del espermatozoide y del fluido seminal mediante tecnologías de alto rendimiento (genómica, transcriptómica y proteómica), para determinar las causas subyacentes de la infertilidad y la identificación de biomarcadores útiles para el diagnóstico, pronóstico y tratamiento de la infertilidad masculina.

Dra. Ester Margarit Torrent

Consultor 2 del Servicio de Bioquímica y Genética Molecular.
Doctora en Ciencias Biológicas.

Área tecnológica:
Estudio citogenético en pacientes con infertilidad, esterilidad o abortos de repetición y pacientes con discapacidad intelectual, fenotipo dismórfico o trastornos de desarrollo. Diagnóstico prenatal citogenético (cariotipo y FISH), diagnóstico genético de enfermedades hereditarias mediante técnicas de secuenciación masiva, secuenciación directa y MLPA.

Investigación:
Investigación en correlacionar fenotipo-genotipo de los pacientes con desequilibrio genómico y identificación alteraciones genéticas relacionadas con alteraciones fenotípicas, diferenciación y desarrollo sexual.

Clínic Barcelona | Centro de Diagnóstico Biomédico

Salud reproductiva masculina

Petición

Servicio Bioquímica y Genética molecular
Sección de Genética Molecular

Hospital Clínic de Barcelona
Centro de Diagnóstico Biomédico

Generalitat de Catalunya
Departament de Salut

Contacto

Dirección para el envío de muestras:
Hospital Clínic de Barcelona
C/ Villarroel, 170
Interpabellón 9-11, planta 1
08036 – Barcelona
Horario: de lunes a viernes, de 08:00h a 19:00h
Tel: +34 93 227 54 64

Envío de petición
atencdb@clinic.cat

Datos clínicos

Para la solicitud de pruebas se recomienda rellenar la siguiente información:

Datos clínicos del paciente:

Nombre y apellidos: Edad:

Historial de infertilidad:

Datos del seminograma:

Solicitud analítica:

Estudios hormonales:

Marcar	Código tarifario	Prueba
☐	55305	Luteotropina (LH), suero
☐	55306	Foliculoestimulina (FSH), suero
☐	55319	Testosterona directa, suero
☐	55340	Globulina Fijadora de las Hormonas Sexuales (SHBG), suero
☐	55309	Inhibina B, suero
☐	55300	Prolactina, suero

Se puede ampliar a los siguientes estudios hormonales, en los casos en que se sospecha un proceso neoplásico en el testículo.

Marcar	Código tarifario	Prueba
☐	55310	17b-Estradiol, suero
☐	50190	Hormona gonadotropina coriónica fracción beta libre, suero

Estudios genéticos:

Marcar	Código tarifario	Prueba
☐	70010	Cariotipo, sangre periférica
☐	70191	Microdeleciones del cromo-soma Y (Gen DAZ), sangre total
☐	71082	Fragmentación del DNA espermático, semen
☐	55330	Estudio molecular del gen CFTR- Fibrosis quística (ÍNDICE), sangre total
☐	71023	Estudio postnatal exoma (índice), sangre total
☐	70187	FISH gen SRY, sangre total
☐	70258	FISH multisonda, sangre total

NOTA: Los estudios hormonales se realizan en la sección de Hormonas, Oncobiología y Citocinas del Servicio de Bioquímica y Genética Molecular.

Hoja de consentimiento informado

Realización de pruebas genéticas diagnósticas mediante secuenciación de nueva generación

Identificación del paciente

Nombre y apellidos:

Edad: Número de historia clínica:

Identificación representante legal (si procede)

Nombre y apellidos:

Vínculo con el paciente:

En qué consiste?

El análisis molecular mediante secuenciación de nueva generación (NGS) permite analizar uno, varios o todos los genes de una persona con la finalidad de identificar si hay alguna alteración genética que pueda ser responsable de algún tipo de enfermedad.
Este análisis tiene como objetivo analizar los genes que estén relacionados con el motivo de consulta.
La prueba se realizará a partir de material genético procedente de una muestra biológica obtenida a través de una biopsia de tejido, sangre o de otros fluidos biológicos, en cantidad y calidad suficientes.
La NGS se realizará en el Centro de Diagnòstic Biomèdic (CDB) del Hospital Clínic de Barcelona (HCB) y podrá realizarse en otros laboratorios escogidos por el CDB, cuando la alteración genética buscada requiera que la muestra se analice en otro centro.
Únicamente el personal sanitario autorizado por el HCB podrá acceder a sus datos personales y a los resultados de las pruebas genéticas.
Los resultados de la NGS se le facilitarán a través del facultativo que solicitó la realización de las pruebas genéticas.
Este facultativo le podrá dar consejo o derivarlo a una unidad de consejo genético.
Se le informará de las alteraciones genéticas detectadas (resultado positivo) en la muestra relacionada con la enfermedad/trastorno que ha motivado el análisis, siempre que éstas puedan tener repercusiones en su salud.

Que otras cosas debería tener en cuenta?

Podrá ser necesario solicitar y obtener una nueva muestra si la recibida en el laboratorio no reúne las condiciones necesarias para realizar la NGS con éxito.

1. La no detección de una alteración genética (resultado negativo) se debe a que no se ha encontrado ninguna alteración que se haya identificado como causa de enfermedad. Un resultado negativo no significa que una persona no es portadora de una alteración genética, pues ésta puede no haber sido detectada.
2. En ocasiones se pueden encontrar alteraciones genéticas de significado incierto. Se valorará la necesidad de informarle, dependiendo del motivo por el que se ha consultado y del historial médico del paciente.
3. En algunos casos puede ser necesario realizar un análisis genético de sus padres y de otros familiares para tratar de conocer las repercusiones de las alteraciones encontradas.

Sus datos serán tratados con finalidades asistenciales, siendo incorporados al fichero de pacientes del HCB. Puede ejercer sus derechos de acceso, cancelación y rectificación a través del correo arco@clinic.cat

4. Estos análisis pueden proporcionar resultados que tengan implicaciones para sus familiares. Nuestra recomendación es que les informe para que puedan decidir si desean acudir a una consulta de genética para conocer su riesgo personal, el de su descendencia y cómo puede repercutir en su estado de salud en un futuro.
5. La NGS permite detectar alteraciones genéticas no relacionadas con el motivo de consulta. No se le informará de aquellas alteraciones detectadas para las cuales no existe ningún tipo de acción. Si lo desea se le informará de aquellas alteraciones en que se pueda realizar algún tipo de tratamiento y/o acción para tratar de evitar que estas le causen algún tipo de trastorno.

☐ Sí, deseo ser informado ☐ No, no deseo ser informado

1. La información de los resultados es estrictamente confidencial y únicamente se le facilitará a usted.
2. Si usted ha optado por no conocer la información de los análisis o usted falleciese, puede ser necesario informar a sus familiares. Por ello le pedimos nos diga la persona de su familia con la que podríamos hablar.

Nombre y apellidos: Parentesco:

Dirección: Núm. de teléfono:

1. La muestra biológica sobrante se conservará por el tiempo que el CDB determine, por si fuera necesario verificar, completar o ampliar su diagnóstico y poder satisfacer futuras necesidades asistenciales de usted o de sus familiares. Además, si está de acuerdo, la posible muestra sobrante se guardará para futuros estudios de investigación, previa autorización del Comité Ético de Investigación del HCB.

He sido informado / informada por el equipo médico que me atiende de que podría estar afectado /afectada o ser portador / portadora de un trastorno genético, y de la conveniencia de ser sometido/sometida a pruebas genéticas diagnósticas mediante NGS. La información me ha sido facilitada de forma comprensible y mis preguntas han sido contestadas, por lo que tomo libremente la decisión de autorizar al CDB del HCB a realizar dichas pruebas genéticas. No obstante, podré revocar mi consentimiento en cualquier momento si esa fuese mi voluntad. También podré contactar con el equipo médico para cualquier duda que tenga.

Doy consentimiento para realizar las siguientes pruebas genéticas en el Servicio de
y en caso necesario en otros laboratorios designados por el mismo para poder ayudar en el proceso diagnóstico:

En , a de de 20

Firma del paciente y/o representante

Firma profesional

DNI Número trabajador

Autorizo que mis muestras biológicas puedan ser conservadas y utilizadas para investigación previa autorización del Comité Ético de Investigación del HCB. No obstante, se me solicitará un consentimiento específico para utilizar mis muestras en investigación o para almacenarlas en una colección y/o biobanco.

Sus datos serán tratados con finalidades asistenciales, siendo incorporados al fichero de pacientes del HCB. Puede ejercer sus derechos de acceso, cancelación y rectificación a través del correo arco@clinic.cat

Hoja de consentimiento informado para la realización de pruebas genéticas diagnósticas

De acuerdo con lo establecido en la Ley 14/2007 de Investigación Biomédica, solicitamos su consentimiento para:

1. Realizar el análisis genético que se indica más abajo, cuya finalidad es el diagnóstico del trastorno o alteración que se pretende determinar.
2. Dicho análisis será realizado en el Servicio de Bioquímica y Genética Molecular del Centre de Diagnóstic Biomédic de l'Hospital Clínic de Barcelona (HCB) y en caso necesario en otros laboratorios designados por el mismo.
3. Únicamente el personal sanitario debidamente autorizado por el HCB y los facultativos solicitantes podrán acceder a los datos personales y a los resultados de las pruebas genéticas.
4. Los facultativos que le solicitan estas pruebas adquieren el compromiso de suministrarle consejo genético, una vez obtenidos y evaluados los resultados del análisis.
5. Le advertimos que se pueden obtener resultados que tengan implicaciones para miembros de su familia y que usted deberá decidir si se los comunica.
6. Una vez realizados los análisis, la posible muestra sobrante se conservará por el periodo de tiempo que esté establecido en el laboratorio por si resultara necesaria para verificar, completar o ampliar su diagnóstico. Además, si usted está de acuerdo, la posible muestra sobrante se guardará para futuros estudios de investigación, para lo cual se le facilitará un consentimiento específico.

Anotar o pegar la etiqueta con la filiación del paciente y procedencia

Nombre del paciente:

Procedencia:

Si ha comprendido la información que se le ha proporcionado, ha resuelto cualquier duda que pudiese tener y otorga su consentimiento para realizar pruebas genéticas en muestras biológicas (sangre, tejidos y otros fluidos biológicos) en los términos antes explicados, por favor firme a continuación este **consentimiento informado en sentido afirmativo**:

Yo

(paciente / padre o madre del paciente / custodio legal del paciente (nombre y dos apellidos)

declaro que he sido informado que

(nombre de la persona a quien se le va realizar la prueba)

podría estar afectado/a o ser portador/a de un trastorno genético, y que el diagnóstico se basa en los resultados de pruebas genéticas de laboratorio.

Doy consentimiento para realizar las siguientes pruebas genéticas en el Servicio de Bioquímica y Genética Molecular del Centre de Diagnóstic Biomédic del HCB y en caso necesario en otros laboratorios designados por el mismo para ayudar en el proceso diagnóstico.

Acepto que se me solicite el consentimiento específico para guardar la muestra sobrante para futuros estudios de investigación.

☐ Sí ☐ No

En _____ , a _____ de _____ de 20 _____

Firma
Nombre del paciente, padre, madre o custodio legal
Sr. /Sra.

DNI _____

Firma
Profesional autorizado que solicita el consentimiento
Sr. /Sra.

DNI _____

Clínic Barcelona | Centro de Diagnóstico Biomédico

T. +34 932 275 464
atencdb@clinic.cat
https://cdb.clinicbarcelona.org