



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



- 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.
- 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

- La información de los resultados es estrictamente confidencial y únicamente se le facilitará a usted.
- 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:

- 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 Diagnòstic Biomèdic 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 Diagnòstic Biomèdic 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.

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

DNI

DNI