

CONSENTIMIENTO INFORMADO DEL PROGRAMA DE PRUEBAS GENÉTICAS ENFERMEDAD HEREDITARIA DE RETINA (EHR)

Gracias por hacerse las pruebas en Blueprint Genetics (nosotros). Este formulario de consentimiento incluye información esencial sobre su prueba genética y está diseñado para ayudarle a tomar decisiones importantes que les afecten a usted y a su familia. Revise este formulario detenidamente con su proveedor de atención médica o asesor genético.

Esta prueba se realiza sin costo alguno para usted o su profesional médico. Los costos de esta prueba están cubiertos por Blueprint Genetics y la Fundación contra la Ceguera (Foundation Fighting Blindness). Podemos compartir partes de sus datos anonimizados, es decir, datos que no incluyan información que pueda identificarle, con colaboradores científicos, como se explica en la página 4.

Propósito

El objetivo de esta prueba es proporcionar información que pueda ser útil para usted y para su proveedor de atención médica para comprender mejor su enfermedad retiniana. También es para proporcionar información a los colaboradores científicos, que están trabajando para comprender mejor la EHR y cómo mejorar las vidas de las personas afectadas.

Acerca de esta prueba genética

El propósito de esta prueba es analizar genes seleccionados asociados a enfermedades hereditarias de retina (EHR). Los EHR son un grupo de trastornos que afectan a la retina del ojo. Los síntomas frecuentes incluyen ceguera nocturna o daltonismo, visión en túnel y posterior progresión a ceguera completa. Puede encontrar más información sobre la EHR, esta prueba y sus genes diana exactos a través de su profesional médico y también puede encontrarla en www.blueprintgenetics.com/sponsored-retinal-testing.

Esta prueba requiere una muestra de sangre o saliva de usted. Su profesional médico procesará la muestra y la enviará a Blueprint Genetics donde se analizará. Blueprint Genetics generará un informe clínico a partir de las pruebas.

Nuestro proceso de pruebas produce más datos sobre usted de los que se proporcionan en su informe clínico. Tiene derecho a acceder a todos los datos genéticos que tengamos sobre usted. Puede encontrar más información sobre sus derechos en la página 3.

Hay asesoramiento genético gratuito disponible para usted después de la prueba como parte del programa de pruebas. Pida más información a su profesional médico. Si no entiende qué es una prueba genética y desea recibir asesoramiento genético profesional antes de firmar este formulario de consentimiento, informe a su profesional médico.

Tenga en cuenta que esta prueba solo está destinada a pacientes que no se han sometido a una prueba genética que cumpla alguno de los siguientes criterios en los últimos tres años: 1) Una prueba que examinó más de 32 genes relevantes para la enfermedad hereditaria de retina; 2) una prueba genética del exoma completo; o 3) una prueba genética del genoma completo. Si no está seguro de cumplir estos criterios, consulte a su profesional médico.

Recuerde: La participación en el programa de pruebas genéticas es voluntaria y usted tiene derecho a decidir si desea realizar esta prueba o no.

Significado de los resultados

Los resultados de su prueba genética pueden ser:

Diagnóstico (positivo), lo que significa que	No concluyente, lo que significa que	Negativo, lo que significa que
<ul style="list-style-type: none"> • Hemos detectado un cambio genético que puede estar relacionado con su enfermedad retiniana. • Puede tener un mayor riesgo de desarrollar una enfermedad retiniana genética en el futuro. • Puede ser portador de la enfermedad hereditaria de retina. • Los resultados pueden tener implicaciones también para los miembros de su familia. 	<ul style="list-style-type: none"> • Hemos detectado un cambio genético, pero actualmente se desconoce si el cambio está vinculado a su enfermedad retiniana. • Los avances en ciencia y tecnología pueden mostrar después que el cambio es inofensivo o causante de la enfermedad. • Pruebas adicionales, incluidas las pruebas de los miembros de su familia, pueden ayudar a aclarar los resultados. 	<ul style="list-style-type: none"> • No hemos detectado cambios genéticos causantes de enfermedad retiniana con la prueba realizada. • Las pruebas adicionales pueden ser beneficiosas para usted.

Nuestros informes de pruebas están escritos para profesionales médicos y pueden contener terminología compleja. Pídale a su profesional médico que le explique los resultados. Según los resultados, se le podría recomendar a usted o a los miembros de su familia que se sometan a más pruebas.

Los futuros descubrimientos científicos pueden alterar el significado del resultado de su prueba

Aunque siempre examinamos sus variantes genéticas frente a las últimas pruebas científicas, el campo de la investigación genética sigue evolucionando rápidamente. Con pruebas científicas futuras, podríamos emitir un análisis actualizado de los resultados a su profesional médico sin que se lo soliciten, lo que podría alterar su diagnóstico.

Si sus resultados no son concluyentes, su profesional médico también puede pedirnos que volvamos a analizar sus datos en un momento posterior, en el que el nuevo análisis pueda aclarar los resultados de sus pruebas. Le animamos a que comente con su proveedor de atención médica de antemano si desea que se le informe de cualquier resultados reanalizados.

La prueba puede revelar información incidental e indeseada sobre usted y su familia

Existe la posibilidad de que su prueba revele algo que no esté directamente relacionado con el motivo para solicitarla y/o algo que no quería saber. Dicha información podría incluir, por ejemplo:

- Relaciones biológicas previamente desconocidas; por ejemplo, podría ser adoptado.
- Riesgo de desarrollar síntomas no retinianos adicionales que desconozca.
- Diferencia en el número o reordenamiento de los cromosomas sexuales.

Esta información adicional imprevista puede tener implicaciones psicológicas y/o sociales significativas. Si le preocupa este riesgo, le animamos a que lo comente con su proveedor de atención médica y su familia antes de realizar la prueba. Podemos notificar dicha información incidental a su proveedor de atención médica, si es probable que afecte a sus pruebas o atención médica posteriores.

Parte de la información genética puede ayudar a predecir futuros problemas de salud para usted y su familia. Una ley federal, llamada Ley de no discriminación por información genética (Genetic Information Nondiscrimination Act, GINA), suele hacer ilegal que las compañías de seguros médicos, los planes de salud colectivos y la mayoría de los empleadores lo discriminen basándose en su información genética.

Sin embargo, no le protege contra la discriminación por parte de empresas que venden seguros de vida, seguros de discapacidad o seguros de atención a largo plazo.

Limitaciones de la prueba

La exactitud de las pruebas genéticas es inferior al 100 % y está sujeta a algunas limitaciones. Es posible que la prueba no detecte ciertas alteraciones genéticas difíciles de detectar con nuestras metodologías de pruebas actuales. La prueba no detecta alteraciones ubicadas fuera de los genes diana de la prueba. Además, parte de la variación es inherente al proceso de prueba causado por diferentes factores, como la calidad de la muestra. Para conocer las limitaciones completas de la prueba, visite www.blueprintgenetics.com/sponsored-retinal-testing.

El objetivo de la prueba es encontrar una explicación genética para su EHR y, por lo tanto, es importante que recibamos suficiente información clínica para respaldar la interpretación de sus datos. La información relevante incluye, por ejemplo, síntomas, edad de aparición de la enfermedad retiniana, pruebas previas y antecedentes familiares con respecto a cualquier enfermedad retiniana similar. Muy poca información clínica puede dar lugar a resultados de pruebas no concluyentes.

Además, la interpretación de las causas genéticas de las enfermedades puede cambiar en el futuro, como se explica en la sección “Los futuros descubrimientos científicos pueden alterar el significado del resultado de su prueba” anterior.

Privacidad y protección de datos

Tratamos sus datos personales según su consentimiento. Su centro médico nos ha proporcionado sus datos personales. Para participar en el programa de pruebas genéticas de Blueprint Genetics, debe aceptar lo siguiente:

- Su muestra biológica e información médica relevante seleccionada por su profesional médico se transfieren a Blueprint Genetics y los resultados de las pruebas y sus datos personales pueden ser procesados y almacenados por Blueprint Genetics y su profesional médico.
- Se puede presentar un resumen anonimizado de sus resultados, por ejemplo, en congresos, publicaciones científicas y/o bases de datos para mejorar la comprensión de las enfermedades retinianas. No se presentará información que pueda identificarle.
- Blueprint Genetics puede compartir el nombre y la información de contacto de su profesional médico y su información anonimizada con colaboradores científicos, como se explica a continuación.
- Blueprint Genetics puede utilizar su muestra e información clínica internamente para mejorar la comprensión de la genética detrás de la EHR, como se explica a continuación.

Una vez completadas las pruebas, enviaremos los resultados de las pruebas a su profesional médico y asesor genético, a través de nuestro sistema seguro en línea. **A menos que usted nos autorice, no compartiremos su información de identificación personal con nadie más.**

Hemos implementado una serie de medidas de seguridad para proteger su información. Estos incluyen el enmascaramiento y el cifrado de datos personales, la formación regular y la actualización de nuestro personal en el cumplimiento de la ley HIPAA, el manejo de información personal, las garantías físicas, las auditorías de terceros y las pruebas periódicas de nuestras medidas para garantizar la seguridad de nuestro procesamiento de datos. A pesar de estas garantías, existe la posibilidad de que alguien no autorizado pueda acceder a su información.

Puede ejercer sus derechos en virtud de la Ley de portabilidad y responsabilidad de seguros médicos (Health Insurance Portability and Accountability Act, HIPAA) de 1996 y otras leyes de privacidad aplicables poniéndose en contacto con nosotros. También aplicamos el Reglamento 2016/679 de la UE, que le otorga el derecho a solicitar acceso, rectificar o borrar sus datos personales, limitar u oponerse al tratamiento de sus datos personales y el derecho a la portabilidad de los datos. Puede encontrar más información sobre nuestras prácticas de privacidad y sus derechos en www.blueprintgenetics.com/sponsored-retinal-testing.

Si tiene alguna pregunta o inquietud sobre privacidad en Blueprint Genetics, puede ponerse en contacto con nosotros en privacy@blueprintgenetics.com.

Cómo compartimos información anonimizada con colaboradores científicos

Los colaboradores científicos son empresas y organizaciones dedicadas a la investigación y los tratamientos para la EHR. Estos colaboradores científicos pueden ser:

- Empresas biofarmacéuticas y sus filiales y socios
- Defensas de pacientes sin ánimo de lucro para las EHR
- Organizaciones de investigación médica para las EHR

Puede encontrar una lista de los colaboradores científicos actuales en: www.blueprintgenetics.com/sponsored-retinal-testing.

Información que podemos compartir con colaboradores científicos

Información	Ejemplo
El nombre y la información de contacto de su profesional médico	Dr. John Smith, Big City Medical Center, john.smith@work-email.com; 555-123-123
Su diagnóstico	Retinitis pigmentosa
Su intervalo de edad	20 a 29 años
Su sexo	Masculino/femenino/otro
Sus hallazgos genéticos	- Gen(es) asociado(s) o potencialmente asociado con su enfermedad retiniana - Genes que pueden afectar al tratamiento o al control de su enfermedad retiniana - Variantes (mutaciones) de interés médico en esos genes

No compartiremos su nombre, información de contacto, información genética en bruto ni ninguna otra información identificable con terceros sin su consentimiento previo por escrito.

¿Para qué se utilizará la información compartida?

Los colaboradores científicos pueden ponerse en contacto con su profesional médico en relación con los tratamientos aprobados para la EHR, los ensayos clínicos y los estudios aprobados éticamente.

Además, los colaboradores científicos pueden utilizar su información anonimizada para guiar la investigación y el desarrollo de nuevos tratamientos para enfermedades hereditarias de retina. Si desea obtener más información sobre el intercambio de datos, visite www.blueprintgenetics.com/sponsored-retinal-testing.

Cómo Blueprint Genetics puede utilizar su muestra e información internamente

Además de proporcionar su informe clínico, podemos utilizar su muestra e información internamente para mejorar la comprensión de la genética detrás de las enfermedades retinianas. Al firmar este formulario de consentimiento usted nos da su permiso para el almacenamiento a largo plazo de su muestra de ADN en el laboratorio de diagnóstico de Blueprint Genetics para el uso de la muestra de ADN y la información relacionada en los siguientes casos:

- Investigación científica para mejorar el diagnóstico y el tratamiento de la EHR genética.
- Investigación y desarrollo de métodos y productos de diagnóstico para la EHR.

Los datos de la investigación sobre usted se tratarán como información confidencial y se codificarán de tal manera que su identidad no pueda descubrirse sin el código clave en posesión del proveedor de atención médica de investigación de Blueprint Genetics. Su muestra y los datos relacionados se conservarán durante un máximo de 50 años.

Puede cancelar su consentimiento y retirar su participación en cualquier momento. Los datos recopilados hasta la fecha de su retirada se utilizarán como se describe en este formulario de consentimiento, pero no se compartirán con colaboradores científicos después de su retirada. Su negativa a participar o retirarse del proyecto de investigación no afectará en modo alguno a su tratamiento posterior.

Cómo Blueprint Genetics no utilizará su muestra e información

- **No** venderemos su nombre ni información de contacto.
- **No** venderemos su muestra de ADN, sangre o saliva.
- **No** venderemos su historia clínica.

FIRMA

Firme a continuación para confirmar lo siguiente:

- Ha leído este formulario y entiende y acepta su contenido.
- Da su consentimiento para el uso de sus muestras y datos personales, tal como se explica en este formulario.
- Ha tenido la oportunidad de hacer preguntas sobre este formulario y se ha respondido a sus preguntas.
- No solicitará el reembolso de esta prueba genética gratuita a terceros.
- No se ha sometido a ninguna prueba genética en los últimos tres años que cumpla alguno de los siguientes criterios:
 - 1) Una prueba que examinó más de 32 genes heredados relevantes para la enfermedad retiniana;
 - 2) una prueba genética del exoma completo; o
 - 3) una prueba genética del genoma completo.

Si da su consentimiento en nombre de su hijo o de otra persona, asegúrese de indicar claramente su relación con el paciente.

FIRMA*:
NOMBRE DEL PACIENTE*:
FECHA DE NACIMIENTO DEL PACIENTE*:
SI NO ESTÁ FIRMADO POR EL PACIENTE, NOMBRE DEL FIRMANTE Y RELACIÓN CON EL PACIENTE*: PADRE/MADRE/TUTOR LEGAL OTRO, ESPECIFIQUE

Blueprint Genetics
 Teléfono: +1 650 452 9340
 Fax: + 1 650 446 7790
support.us@blueprintgenetics.com