

CONSENTIMIENTO PARA PRUEBAS GENÉTICAS Y PARTICIPACIÓN EN UN PROGRAMA DE PRUEBAS PATROCINADO

Resumen

Mi médico (el «médico solicitante») ha solicitado que se realice la batería de pruebas NovoDETECT™ para hiperoxaluria primaria (HP) o la batería de pruebas NovoDETECT™ para nefrolitiasis (cálculos renales) (las «pruebas genéticas») como parte del programa de pruebas genéticas que patrocina Novo Nordisk (el «programa») y ofrece Quest Diagnostics («Quest»). El programa tiene como objetivo ayudar a los médicos y a sus pacientes a identificar enfermedades genéticas raras relacionadas con cálculos renales recurrentes.

Las pruebas genéticas las realizará Blueprint Genetics («Blueprint») en un laboratorio clínico de pruebas de ADN con certificación CLIA ubicado en Helsinki, Finlandia. Blueprint es una empresa de Quest Diagnostics.

Si las pruebas genéticas detectan una o más variantes genéticas con una trascendencia desconocida (resultados indeterminados) en los genes asociados a la HP, mi médico me indicará que envíe una muestra de orina para que se realicen más pruebas (el «análisis de orina»). La muestra necesaria para el análisis de orina la recogerá ExamOne®, una empresa de Quest Diagnostics. El análisis de orina lo realizará Quest en un laboratorio de análisis clínico con certificación CLIA ubicado en EE. UU. y regulado por la ley HIPAA.

Mi médico puede recomendarme asesoramiento genético o que tanto yo como los miembros de mi familia nos hagamos otras pruebas. Como parte de este programa, mi médico o yo recibiremos asesoramiento genético sin coste alguno. Si mi médico recomienda que se lleve a cabo un asesoramiento genético, el asesor genético y el equipo que le asiste se pondrán en contacto conmigo.

Si decido participar en este programa, Novo Nordisk sufragará las pruebas genéticas, los análisis de orina, la recogida de muestras relacionadas con las pruebas y el asesoramiento genético. Sin embargo, asumiré el coste de mis visitas periódicas al consultorio y cualquier otro coste relacionado con el tratamiento habitual.

Finalidad de las pruebas genéticas

La finalidad de las pruebas genéticas es detectar si presenta variantes genéticas que puedan indicar la presencia de un mayor riesgo de desarrollar enfermedades genéticas raras de cálculos renales recurrentes, o si existe un mayor riesgo de transmitir una enfermedad genética a un hijo. Si los resultados de las pruebas genéticas tienen una trascendencia desconocida, la finalidad de los análisis de orina es analizar los biomarcadores relacionados con la hiperoxaluria primaria y utilizar los resultados de estas pruebas para volver a evaluar las variantes genéticas de trascendencia desconocida. Las pruebas genéticas y los análisis de orina pueden proporcionar un diagnóstico o contribuir a ofrecer información para el manejo de los síntomas, el tratamiento o los cambios en el modo de vida. Sin embargo, las pruebas genéticas no siempre pueden determinar qué síntomas de la enfermedad pueden aparecer o cuándo, qué síntomas aparecerán primero, cuál será la gravedad de la enfermedad o cómo evolucionará esta con el tiempo.

Descripción de las pruebas

Por medio de las pruebas genéticas se analiza el ADN para detectar cambios anómalos (mutaciones, también llamadas «variantes») que puedan causar enfermedades, aumentar la probabilidad de que aparezca una enfermedad o de tener un hijo afectado por una enfermedad. Se buscarán variantes en varios genes al mismo tiempo.

Las pruebas genéticas se realizarán en sangre o saliva, según lo decidan usted y el médico solicitante. El médico solicitante o ExamOne extraerán una muestra de sangre introduciendo una aguja estéril en una vena del brazo mediante un procedimiento llamado «venopunción». Su médico le ha explicado los riesgos relacionados con la extracción de una muestra de sangre. Usted o el médico solicitante recogerán una muestra de saliva frotando un hisopo contra el interior de la mejilla con un dispositivo de recogida de ADN especialmente diseñado. Quest utilizará la muestra para detectar nefrolitiasis o hiperoxaluria primaria.

Si se realiza un análisis de orina, se recogerá una muestra de orina después de que se hayan obtenido los resultados iniciales de las pruebas genéticas. Usted recogerá la muestra de orina siguiendo las instrucciones de su médico solicitante o ExamOne. Para obtenerla, le indicarán que orine en un recipiente de recogida. A continuación, Quest la utilizará para analizar los biomarcadores que ayudan a los profesionales sanitarios a conocer e interpretar las variantes genéticas de trascendencia desconocida.

No se realizarán otras pruebas con las muestras aparte de las autorizadas. Si desea más información sobre la nefrolitiasis y la hiperoxaluria primaria, consulte al médico solicitante o visite el sitio web de Blueprint Genetics en <https://blueprintgenetics.com/novodetect/>.

Posibles resultados y trascendencia de los mismos

Los resultados de las pruebas genéticas y, si se realizan, de los análisis de orina pueden ser:

- Positivos, y pueden (i) contribuir al diagnóstico de una enfermedad genética, (ii) dar a conocer el estado de portador de una enfermedad genética, (iii) dar a conocer una predisposición o un mayor riesgo de que aparezca una enfermedad genética en el futuro, o (iv) tener implicaciones para otros familiares.
- Negativos, y pueden (i) reducir, aunque no descartar, la posibilidad de que su enfermedad tenga una base genética, (ii) reducir, aunque no descartar, su predisposición o riesgo de desarrollar una enfermedad genética en el futuro, (iii) arrojar poca información, (iv) no descartar la necesidad de realizar otras pruebas.
- De trascendencia incierta y pueden (i) llevar a sugerir que realizar pruebas a otros familiares puede resultar útil, (ii) permanecer inciertos en un futuro previsible, o (iii) resolverse con el tiempo. Se comunicarán a su médico todos los cambios en la clasificación de las variantes previamente notificadas que tengan relación con sus resultados.

Limitaciones

Tenga en cuenta que las pruebas genéticas no son definitivas. Debido a limitaciones tecnológicas o a conocimientos médicos incompletos, es posible que no se detecten algunas de las variantes que causan enfermedades. Por lo tanto, no es posible descartar por completo todos los riesgos de todas las enfermedades genéticas posibles para usted y sus familiares, incluidos sus hijos. Además, en algunos casos, las pruebas genéticas pueden indicar una anomalía en un gen; sin embargo, eso no siempre significa que se vaya a manifestar un trastorno genético. Además, las pruebas genéticas pueden indicar una anomalía genética cuando en realidad la persona no está afectada (falso positivo) o no indicar ninguna anomalía genética cuando en realidad la persona sí está afectada (falso negativo). También puede haber posibles fuentes de error, entre las que se encuentran la contaminación por trazas, errores técnicos infrecuentes en el laboratorio, las variantes infrecuentes del ADN que pueden alterar el análisis de los datos, los sistemas de clasificación científica incoherentes y una comunicación imprecisa de los lazos familiares o de la información sobre el diagnóstico clínico.

Resultados de los lazos familiares

Si se realizan pruebas a varios miembros de la familia, la interpretación precisa de los resultados depende de la información proporcionada con respecto a los lazos familiares. Además, existe la posibilidad de que la prueba genética revele que los lazos familiares declarados no sean verdaderos lazos biológicos.

Privacidad y confidencialidad

Para realizar las pruebas genéticas, además de la muestra, recabaremos determinados datos personales, como nombre, apellidos, dirección, fecha de nacimiento, sexo, lazos familiares, enfermedad, síntomas e información médica (los «datos personales»).

Tiene derecho al tratamiento confidencial de su muestra, sus datos personales, los resultados de las pruebas genéticas y los análisis de orina (los «resultados») y la información genética que se genere a partir de las pruebas (los «datos genéticos»). Salvo en los casos descritos a continuación, solo Quest y Blueprint y los colaboradores que estos contraten tendrán acceso a la muestra, los datos personales, los resultados y los datos genéticos. Los resultados también pueden comunicarse a las siguientes personas: (i) usted o su representante autorizado, (ii) el médico solicitante, (iii) las personas autorizadas por escrito, (iv) el paciente o su representante personal, y (v) las personas a quienes la ley permite acceder a los resultados de las pruebas.

Comunicaciones a Novo Nordisk

A efectos de este programa, comunicaremos a Novo Nordisk información sobre sus variantes genéticas y la clasificación de las mismas, de la que se habrá eliminado toda información que le identifique directamente. Además, para recibir el pago por los materiales y servicios relacionados con las pruebas, comunicaremos a Novo Nordisk las estadísticas agregadas sobre el número de pruebas realizadas, los kits de recogida que se hayan utilizado y las sesiones de asesoramiento genético. Si no desea que esta información se comunique a Novo Nordisk, no podrá participar en el programa. Sin embargo, si desea que se realicen pruebas de nefrolitiasis o hiperoxaluria primaria sin que se comunique información alguna a Novo Nordisk, su médico solicitante puede pedir las pruebas, pero no correrán a cargo de Novo Nordisk.

Otros usos de sus datos

También podemos utilizar y comunicar sus datos genéticos y otros datos sanitarios para fines de tratamiento, pago y actividades de atención médica tales como: actividades internas, análisis estadístico, y supervisión y mejora de nuestras pruebas y clasificación de variantes. También podemos compartir información sobre su variante genética y su clasificación con bases de datos externas, que utilizan muchos laboratorios y contribuyen a mejorar la clasificación de variantes y la atención al paciente, y podemos comunicar públicamente estadísticas agregadas de pruebas y variantes (sin identificadores directos) derivadas, en parte, de sus pruebas.

Conservación de sus muestras y datos

Los datos personales, los datos genéticos y las muestras se conservarán y protegerán de forma estrictamente confidencial y de conformidad con las obligaciones legales y normativas pertinentes, incluidas, en el caso de Quest, la ley HIPAA y el aviso de prácticas de privacidad de Quest disponible en <https://www.questdiagnostics.com/our-company/privacy/privacy-notice> y, en el caso de Blueprint, el RGPD y el aviso de privacidad de Blueprint, disponible en <https://blueprintgenetics.com/privacy/>.

Blueprint y Quest conservarán las muestras, los datos personales y los datos genéticos de acuerdo con la legislación pertinente y nuestra política de conservación de datos. Por ejemplo, debido a que nuestros laboratorios cuentan con la certificación CLIA, estamos obligados a conservar sus datos genéticos sin procesar durante dos años. Las muestras de los residentes de los siguientes estados se destruirán en un plazo de 60 días a partir de la finalización de los procesos de prueba: Alaska, Delaware, Nuevo Hampshire, Nueva Jersey, Nuevo México, Nueva York y Oregón.

Implicaciones de las pruebas genéticas y cuáles son sus derechos

Sus resultados pueden pasar a formar parte de su historia clínica permanente. En algunos casos, las personas con un diagnóstico genético han tenido problemas con la cobertura del seguro médico y el empleo. El Gobierno Federal de los Estados Unidos ha promulgado varias leyes que prohíben la discriminación basada en los resultados de pruebas genéticas a las que hayan tenido acceso compañías de seguros médicos y empleadores. Sin embargo, estas leyes no se aplican al seguro de vida, de asistencia a largo plazo o de invalidez. Además, estas leyes prohíben la divulgación no autorizada de esta información. Para obtener más información, visite <https://www.genome.gov/about-genomics/policy-issues/Genetic-Discrimination>.

Tiene derecho a lo siguiente:

- Recibir un ejemplar de este formulario de consentimiento firmado por usted.
- Conocer los resultados de las pruebas genéticas.
- Revocar su consentimiento para las pruebas genéticas (hasta que se hayan realizado).
- Inspeccionar y obtener sus datos genéticos de los registros que tenemos sobre usted.
- Solicitar la corrección de sus datos genéticos.
- Solicitar que se destruyan sus muestras (siempre que no se hayan anonimizado).
- Hasta el momento en que se le entreguen los resultados de las pruebas, derecho a no ser informado de dichos resultados total o parcialmente.
- Solo en el caso de los residentes en Wyoming, solicitar que se destruyan los resultados y los datos genéticos.

Para ejercer cualquiera de estos derechos, póngase en contacto con nosotros llamando al +1 (650) 452-9340 o a través del correo electrónico privacy@blueprintgenetics.com.

Notificación de los resultados de las pruebas

Su médico le comunicará los resultados, a menos que usted indique lo contrario.

Declaración de consentimiento informado del paciente

Mediante la firma del presente formulario de consentimiento informado, declaro que he recibido, leído y comprendido la explicación escrita anterior sobre las pruebas genéticas. Se me ha informado adecuadamente sobre la finalidad, el alcance, el tipo y la trascendencia de dichas pruebas y sus posibles resultados. El médico responsable me ha informado sobre las posibles medidas de prevención y tratamiento de la presunta enfermedad, y también me ha ofrecido alternativas a las pruebas genéticas. Entiendo que las pruebas genéticas son de carácter voluntario. Asimismo, declaro que he tenido suficientes oportunidades para plantear preguntas, y que he recibido una respuesta clara y satisfactoria a todas ellas.

Por la presente, otorgo mi consentimiento a Blueprint y Quest para que realicen pruebas genéticas para un posible diagnóstico de la enfermedad antes especificada, para el tratamiento de mis datos personales y datos genéticos necesarios para realizar dichas pruebas, y para que mi médico me informe de los resultados.

Nombre del paciente (en mayúsculas):	Fecha de nacimiento del paciente (DD-MM-AAAA):
Firma del paciente:	Fecha (DD-MM-AAAA):
Nombre y relación del representante legal, cuando el paciente sea menor de edad (en mayúsculas):	Firma del representante legal, si el paciente es menor de edad:

Envíe este formulario, junto con su muestra, en el kit suministrado y envíelo por correo utilizando la etiqueta de envío prepagada.

Si tiene preguntas, llame a NovoDETECT™ al (833) 472-2999 para hablar con un miembro del equipo de asistencia de Blueprint Genetics.



Novo Nordisk es una marca comercial registrada y NovoDETECT es una marca comercial de Novo Nordisk A/S.
 © 2025 Novo Nordisk Todos los derechos reservados. US25RREN00009 Marzo de 2025
 Aunque las pruebas NovoDETECT™ las financia Novo Nordisk, todos los servicios los realizan de manera independiente
 Blueprint Genetics, Quest Diagnostics y ExamOne.

Blueprint Genetics

