

# CONSENTIMIENTO INFORMADO

## – SECUENCIACIÓN DE EXOMA COMPLETO

### PACIENTE / FAMILIAR

#### Acerca de la secuenciación de exoma completo

Determinar un diagnóstico genético correcto en el momento oportuno permite una atención médica integral adecuada y puede mejorar significativamente la calidad de vida de un paciente. La secuenciación de exoma completo (WES, por sus siglas en inglés) es una prueba genética sólida y de las más extensas para identificar los cambios patógenos en una gran variedad de trastornos genéticos.

En la WES se secuencian regiones codificantes de proteínas de todos los genes (~20 000) del genoma humano, p. ej., exomas, utilizando tecnologías de secuenciación de última generación. Aunque el exoma constituye tan solo el ~1 % de todo el genoma, el 85 % de todas las mutaciones patógenas se ubican ahí.

El rendimiento diagnóstico de la WES supera a aquellos obtenidos con métodos diagnósticos tradicionales de genes. Normalmente se obtiene un diagnóstico claro en el 20-60 % de los casos, en función de la especialidad médica y con trastornos graves de aparición temprana con los índices de diagnóstico más altos.

#### La WES es más adecuada para personas con

- un trastorno genético complejo y sin especificar con múltiples diagnósticos diferenciales,
- una enfermedad muy heterogénea genéticamente,
- un presunto trastorno genético donde una prueba genética específica no está disponible,
- pruebas genéticas anteriores sin éxito.

Incluir a los padres u otros familiares ayuda a obtener un diagnóstico genético correcto. Es necesario realizar la WES tanto en el paciente como en los padres para la detección directa de nuevas mutaciones que no están presentes en los padres pero se dan en la formación de óvulos o espermatozoides, o en las etapas tempranas del desarrollo. Estos cambios justifican la mayoría de trastornos del desarrollo graves.

Para más información sobre las pruebas genéticas en pacientes y familiares, visite: <http://blueprintgenetics.com/what-we-do-for-patients/>

#### Confirmando que la información expuesta anteriormente se me ha explicado en relación con la prueba:

1. Los resultados de esta prueba podrían mostrar que yo o mis familiares padecemos una enfermedad hereditaria o que el riesgo de estar afectados por una enfermedad genética es alto. Entiendo que esta prueba podría detectar relaciones biológicas no reconocidas anteriormente, como que no hay paternidad.
2. Soy consciente de que los resultados de esta prueba podrían no ser concluyentes sobre mi estado genético. Mientras que se sabe que algunas variantes genéticas causan enfermedades y que otras son benignas, una parte de las variantes genéticas que se descubren no tienen una significación clara. En función de los resultados de esta prueba, mi médico puede recomendarme asesoramiento genético o más pruebas para mí o mis familiares.
3. Entiendo que puede presentarse un resumen anónimo de los resultados de esta prueba en, por ejemplo, reuniones, publicaciones científicas y/o bases de datos de variantes de ADN con el fin de mejorar el entendimiento, diagnóstico y tratamiento de cuadros clínicos similares. Nunca se presentará información de identificación.
4. Si he seleccionado la opción de facturación de seguro para pacientes, autorizo a mi seguro médico o compañía aseguradora a pagar mis prestaciones del seguro directamente a Blueprint Genetics. Autorizo a Blueprint Genetics a proporcionar información a mi asegurador en referencia a mi prueba. Entiendo que soy legalmente responsable de enviar a Blueprint Genetics cualquier dinero recibido de mi compañía aseguradora por la realización de esta prueba genética. Si mi seguro no cubre estos servicios, o si solamente cubre parte de la cantidad, soy responsable de los costes restantes de la prueba.
5. Soy consciente de que no consentir cualquiera de las secciones que vienen a continuación no afectará de ninguna manera a mi tratamiento. Si no se marca ninguna casilla en esta sección, se asume que no se da el consentimiento.

6. **Consentimiento diferente para el almacenamiento de las muestras en Blueprint Genetics durante 3 años a efectos de pruebas en familiares.** Marcando la casilla correspondiente a continuación doy mi consentimiento al almacenamiento durante 3 años de la muestra de ADN en el laboratorio de análisis clínicos de Blueprint Genetics a efectos de pruebas en familiares. Sin esta autorización, la muestra se almacenará durante unos 12 meses.

- Doy mi consentimiento al almacenamiento durante 3 años de la muestra para pruebas en familiares.  
 No doy mi consentimiento al almacenamiento durante 3 años de la muestra para pruebas en familiares.

7. **Consentimiento diferente para la utilización de la investigación y almacenamiento a largo plazo.** Marcando la casilla correspondiente a continuación doy mi consentimiento para el almacenamiento a largo plazo de la muestra de ADN en el laboratorio de análisis clínicos de Blueprint Genetics (sin un consentimiento diferente para el almacenamiento a largo plazo, las muestras de ADN se almacenan durante unos 12 meses) para la utilización de la muestra de ADN en enfermedades mendelianas hereditarias y los intentos de mejorar el diagnóstico y tratamiento de las enfermedades mencionadas. La información del estudio que me concierne se tratará como información confidencial y codificada de tal manera que mi identidad no podrá descubrirse sin el código clave, que está en posesión del médico investigador de Blueprint Genetics. En caso necesario, esa información del estudio codificada se procesará dentro o fuera de la Unión Europea y se proporcionará para su uso por otro grupo investigador o empresa que participen en el estudio. Por la presente doy mi consentimiento para la utilización de la información del estudio mencionada anteriormente para los propósitos establecidos en este consentimiento. La información se conservará durante 50 años.

Entiendo que mi consentimiento para la utilización de la investigación de la muestra recogida con fines diagnósticos es voluntario y que puedo retirar este consentimiento y cancelar mi participación en cualquier momento antes de la finalización del estudio. Soy consciente de que la información recabada hasta la fecha de mi retirada se utilizará como parte del material de investigación.

- Doy mi consentimiento a la utilización de la investigación y almacenamiento a largo plazo de la muestra como se define en la Sección 6 mencionada anteriormente.  
 No doy mi consentimiento a la utilización de la investigación y almacenamiento a largo plazo de la muestra como se define en la Sección 6 mencionada anteriormente.

8. **Consentimiento diferente para informar sobre hallazgos secundarios.** Marcando la casilla correspondiente a continuación doy mi consentimiento a Blueprint Genetics para informar a mi profesional de la salud solicitante cualquier posible resultado secundario que no esté directamente relacionado con el motivo por el que solicité la prueba. Blueprint Genetics informa de hallazgos secundarios patógenos, así como variantes potencialmente patógenas en genes seleccionados asociados con diferentes trastornos genéticos. Los genes seleccionados sobre los que se informan hallazgos secundarios representan aquellos incluidos en el artículo «ACMG Recommendations for Reporting of Secondary Findings in Clinical Exome and Genome Sequencing», publicado en el American College of Medical Genetics and Genomics.

Entiendo que los hallazgos secundarios tienen valor médico y podrían repercutir en mi salud en el futuro, así como en objetivos de planificación familiar. Entiendo que la ausencia de hallazgos secundarios en algún gen en particular no significa que no haya variantes patógenas en ese gen.

Blueprint Genetics tiene que recibir este consentimiento en un plazo de 28 días desde la recepción de la muestra, con el fin de informar sobre cualquier hallazgo secundario. Entiendo que mis familiares pueden decidir sobre sus hallazgos secundarios, independientemente de mi decisión.

- Doy mi consentimiento a informar sobre hallazgos secundarios.  
 No doy mi consentimiento a informar sobre hallazgos secundarios.

- 
- Doy permiso a Blueprint Genetics para que contacte conmigo en relación con investigación genética adicional y/u otros servicios genéticos relevantes para mí en el futuro. Puedo renunciar a este contacto en cualquier momento.

<b>PACIENTE / FAMILIAR</b> (paciente, familiar o representante legal. Si no lo firma el paciente, indique su relación con él).	
Reconozco que al firmar este formulario he leído el consentimiento informado y entendido su contenido. He tenido la oportunidad de hacer preguntas sobre este formulario, y se han respondido.	
<b>Nombre:</b>	<b>Fecha de nacimiento:</b>
<b>Firma:</b>	<b>Fecha de firma:</b>