

Logo del centro Nombre del Centro Nombre del Proyecto	ETIQUETA IDENTIFICATIVA PACIENTE Si no posee Etiqueta identificativa Nombre y Apellidos: DNI: Nº Familia (si lo conoce): Nº de ADN (si lo conoce):
--	--

HOJA DE INFORMACIÓN PARA DIAGNÓSTICO E INVESTIGACIÓN DE ENFERMEDADES GENÉTICAS

SERVICIO: GENÉTICA
MEDICO RESPONSABLE:

PROCEDIMIENTO PROPUESTO: Estudio Genético diagnóstico

▪ **INTRODUCCIÓN:**

Las enfermedades de base genética son una de las principales causas de mortalidad, discapacidad y dependencia en los países desarrollados. En el momento actual se dispone del conocimiento obtenido del proyecto genoma humano, y existe un gran desarrollo de las herramientas biotecnológicas, por ello el estudio de las causas embriológicas, fisiopatológicas y genéticas de estos procesos desde distintos puntos de vista, permitirá una prevención, diagnóstico y tratamiento más eficaces, con el objetivo final de disminuir la prevalencia y la morbilidad de estos procesos.

▪ **OBJETIVO Y FINALIDAD DE LA PRUEBA DIAGNÓSTICA**

Nos proponemos identificar la causa genética de la enfermedad presente en Vd. O en su familia. La participación en este estudio diagnóstico es voluntaria y no supone ningún riesgo para Vd.

▪ **DESCRIPCIÓN DEL PROCEDIMIENTO:**

El procedimiento a seguir es el habitual para el diagnóstico y el consejo genético, solicitados por Vd., su familiar o su médico, para la evaluación clínica de la enfermedad:

A) Una consulta para recoger sus antecedentes personales y familiares.

B) La obtención de una muestra biológica (de 5 a 15 ml de sangre venosa, el cepillado del interior de la mejilla, saliva para la obtención de células bucales, orina u otras muestras y/o excepcionalmente la obtención de una muestra de piel).

MUESTRAS BIOLÓGICAS

A partir de la(s) muestra(s) biológica(s), se extraerá el material genético necesario para el estudio (ADN y/o ARN) y/o se cultivarán los linfocitos (células existentes en la sangre) para la obtención de cromosomas.

Nosotros protegeremos la confidencialidad de las muestras asignándoles un código específico. Su muestra solo será identificada a través del código que le ligará a Vd. La decodificación solo se podrá llevar a cabo por el facultativo responsable, por el investigador principal o por la persona autorizada por él.

- Una pequeña parte de este material se utilizará a nivel diagnóstico, para el análisis de los genes relacionados con su enfermedad o con la de su familiar. Si Vd. Únicamente acepta los estudios genéticos a nivel diagnóstico (puntos 1 y 2 del consentimiento informado (CI)), su muestra se destruirá después de completar las pruebas diagnósticas.
- Es probable que en un futuro se descubran más genes que puedan estar también involucrados en el desarrollo de estas enfermedades o con otros aspectos relativos a la salud. Por ello se le solicita que autorice la realización de estudios a nivel de investigación permitiendo al Investigador almacenar su muestra para otros estudios (otros genes u otros mecanismos) que se puedan descubrir en el futuro.
- Vd. debe decidir e indicarnos, mediante el Consentimiento Informado (CI) el destino que debemos dar a su muestra al término de este estudio (punto 3 del CI). Su muestra podría ser destruida, ser anonimizada (perderá los identificadores que la ligan a Vd. y por lo tanto no podrá ser localizada ni destruida).

BENEFICIOS QUE SE ESPERAN ALCANZAR:

La información que se produzca podría ser útil para su salud y la de su familia. Nosotros también esperamos que los resultados obtenidos nos permitan ampliar nuestros conocimientos en las enfermedades de base genética y posiblemente contribuir al beneficio de la sociedad en general. Tiene Vd. derecho a conocer los resultados genéticos individuales y/o generales confirmados que se obtengan del análisis de las muestras y las repercusiones clínicas conocidas que ello conlleva. En ambos casos, **diagnóstico e investigación** (si Vd. lo desea), la información individual relativa a su salud, se le entregaría en un informe genético, indicando la validez de los mismos, y se le atenderá en una consulta de “Consejo Genético” explicándole la implicación clínica de estos resultados.

RIESGOS Y ALTERNATIVAS:

Aun cuando la toma de la muestra de sangre no cause problemas serios, puede ocasionar un poco de sangrado, magulladura, desvanecimiento, vértigo, infección y/o molestia en el sitio de la inyección. Estos problemas son habitualmente leves y se resuelven espontáneamente o con mínimo tratamiento.

Su muestra podría ser incluida en estudios de secuenciación masiva (exómica/genómica; paneles de genes) o CGH-Arrays, u otros. Aunque estos estudios permiten descubrir numerosas mutaciones y variantes genéticas, el análisis bioinformático sólo estará enfocado a las posibles causas de la patología que Vd. padece. Aun así, el estudio podría resultar en algún hallazgo inesperado ó en alguna variante genética de interpretación dudosa o incierta.

En esos casos, le comunicamos que sólo le informaremos de los resultados de significado probado, que pudieran afectar de un modo grave a su salud y tuvieran utilidad clínica (posibilidad de mejorar su manejo clínico).

Vd. debe advertir a los investigadores en caso de **NO QUERER ser informado.**

La información obtenida podría tener consecuencias para sus familiares. En ese caso sería conveniente que Vd. mismo les transmitiera dicha información. En caso de no desear hacerlo y preferir que lo hagamos nosotros, por favor indíquenos el nombre y dirección de su familiar de contacto.

Nombre de familiar consanguíneo de contacto a quien informar en caso de que el paciente prefiera esta opción:

CONFIDENCIALIDAD Y PROTECCIÓN DE DATOS

Toda la información (datos personales, clínicos, genéticos, etc.) será recogida y tratada de forma estrictamente confidencial por todo el personal, que respetará en todo momento lo establecido por la legislación aplicable y las regulaciones vigentes en materia de protección de datos de carácter personal y principios éticos básicos de la investigación con muestras biológicas (Entre otras: Reglamento (UE) 2016/679 del Parlamento Europeo y del Consejo, de 27 de abril de 2016 (*GDPR*), Ley 41/2002 de Autonomía del Paciente, Ley 14/1986 General de Sanidad y Ley 14/2007 de Investigación Biomédica).

Estos datos formarán parte de un fichero automatizado y/o manual cuya finalidad es la de gestionar su historia clínica y que estará ubicado en **XXX**. A continuación, se incluye información básica que debe conocer acerca del tratamiento de sus datos

INFORMACIÓN BÁSICA SOBRE PROTECCIÓN DE DATOS

Responsable de tratamiento de los datos	XXX
Finalidad principal de tratamiento de los datos	Gestionar los servicios sanitarios y de administración del hospital, necesarios para la asistencia sanitaria integral del paciente, para recordarle sus citas o revisiones, para realizar encuestas internas que mejoren la calidad y gestión de nuestros servicios asistenciales, para emitir justificantes de su asistencia sanitaria y para dar cumplimiento a las obligaciones legales a las que estamos sujetos.
Legitimación de tratamiento	El consentimiento del interesado o paciente, o bien el interés legítimo o vital, o para cumplimiento de obligaciones legales de acuerdo siempre con los requisitos establecidos en el Reglamento (U.E.) 679/2016.

Destinatarios (Posibles cesiones de los datos a terceros)	Sus datos personales no serán cedidos a terceros, salvo en los supuestos de obligación legal, interés vital, prestación del servicio o previo consentimiento del interesado. Los resultados del estudio podrán ser comunicados en reuniones científicas, congresos médicos o publicaciones científicas, manteniendo una estricta confidencialidad sobre la identidad de los pacientes.
Derechos de las personas interesadas	Ud. podrá ejercer el derecho de revocación cuando haya otorgado su consentimiento para el tratamiento o cesión de sus datos personales, así como el derecho de acceso, rectificación, oposición, limitación del tratamiento, derecho a la portabilidad y supresión de sus datos, en virtud de la aplicación del Reglamento General de Protección de Datos (Reglamento (UE) 2016/679 del Parlamento Europeo y del Consejo, de 27 de abril de 2016), dirigiéndose a XXX , especificando el derecho a ejercitar junto con fotocopia de su DNI. XXX lo comunicará automáticamente al encargado del tratamiento de los datos. Dicha notificación se hará inmediatamente e incluirá cualquier otra información que pudiera ser necesaria para realizar la solicitud. En ningún caso dicha notificación puede demorarse más de un día laborable, tras la recepción de la solicitud.
Procedencia de los datos	El propio interesado firmante de este documento o cuando no procedan del interesado firmante, podrán provenir en su caso de un representante legal o voluntario o de personal sanitario.
Información adicional acerca del tratamiento de los datos	Puede consultar la información adicional y detallada sobre Protección de Datos en XXX

CONSIDERACIONES ÉTICAS

Su participación en este estudio es completamente libre y voluntaria. Vd. puede decidir no participar y, estará en libertad de retirarse del estudio en cualquier momento. Para ello deberá contactar con algún miembro del equipo investigador e indicar su decisión acerca del destino de sus muestras/datos personales.

Tómese el tiempo necesario para reflexionar sobre su decisión y discuta su participación en el proyecto con personas cercanas a Vd. antes de darnos su respuesta.

Le comunicamos que su decisión, sea cual sea, no afectará a su atención médica o la de sus familiares.

Si se dispone de nueva información que pueda ser relevante para su decisión de participar en el estudio, Vd. será informado.

Tal como exige la ley, para participar deberá firmar y fechar el documento de Consentimiento Informado.

**COPIA PARA EL PACIENTE
CONSENTIMIENTO INFORMADO**

Proporciona la información y este consentimiento:.....

Yo, D./D^a con DNI..... como

(marcar lo que proceda):

PACIENTE/PARTICIPANTE

REPRESENTANTE LEGAL:de.....

TESTIGO DEL CONSENTIMIENTO ORAL de.....

Fecha de nacimiento del participante:

Declaro bajo mi responsabilidad que:

- He/ha recibido una copia de la Hoja de Información al Participante y una copia firmada de este Consentimiento Informado.
- He/ha leído la Hoja de Información que se me/le ha entregado sobre el estudio.
- He/ha podido hacer preguntas sobre el estudio, he/ha recibido suficiente información sobre el estudio y la he/ha comprendido.
- Comprendo/e que la participación es voluntaria.
- He/ha tenido tiempo para reflexionar sobre mi/su decisión antes de dar el consentimiento.
- Comprendo/e que puedo/e retirarme/se del estudio:
 1. Cuando quiera.
 2. Sin tener que dar explicaciones.
 3. Sin que esto repercuta en mis/sus cuidados médicos.

Presto/a libremente mi/su conformidad para que (Marque con una X la parte del estudio a la que dé consentimiento):

Punto 1.

- Se pueda realizar el análisis diagnóstico en relación con mi/su enfermedad o la de mi familiar en mi/su muestra de ADN.
- SI / NO deseo ser informado del resultado del análisis diagnóstico

Punto 2.

- SI / NO que en caso necesario se pueda realizar el análisis de secuenciación masiva (exoma/genoma; estudio de paneles de genes) o CGH-Array en mi/su muestra, aceptando que sólo seré informado de los resultados relacionados con mi enfermedad/ la de su familiar.

En caso de obtenerse de esta investigación otros resultados individuales y relevantes para mi salud,

- SI / NO deseo/a ser informado/a.

Punto 3.

Debe decidir el destino que le quiere dar a su muestra:

- Sean anonimizadas, por lo tanto no podrán localizarse ni ser destruidas.
- Sean destruidas.

Firma del paciente/Representante legal o tutor/Testigo del consentimiento oral	Firma del médico/investigador responsable Nombre y Apellidos:
Fecha:	Nº Colegiado: Fecha:

COPIA PARA EL PACIENTE

REVOCACION DEL CONSENTIMIENTO INFORMADO

Proporciona la información y este consentimiento:.....
Yo, D./D^a con DNI..... como
(marcar lo que proceda):

- PACIENTE/PARTICIPANTE
- REPRESENTANTE LEGAL:.....de.....
- TESTIGO DEL CONSENTIMIENTO ORAL de.....

revoco/a libremente el consentimiento informado firmado en el presente documento para:

Punto 1.

- Se pueda realizar el análisis diagnóstico en relación con su enfermedad o la de su familiar en mi/su muestra de ADN.
- SI / NO deseo ser informado/a del resultado del diagnóstico genético.

Punto 2.

- SI / NO que en caso necesario se pueda realizar el análisis de secuenciación masiva (exoma/genoma; estudio de paneles de genes) o CGH-Array en mi/su muestra, aceptando que sólo será informado de los resultados relacionados con su enfermedad/la de su familiar.

En caso de obtenerse de esta investigación otros resultados individuales y relevantes para mi salud (hallazgos secundarios o inesperados).

- SI / NO deseo/a ser informado/a.

Punto 3.

Debe decidir el destino que le quiere dar a su muestra:

- Sean anonimizadas, por lo tanto no podrán localizarse ni ser destruidas.
- Sean destruidas.

Firma del paciente/Representante legal o tutor/Testigo del consentimiento oral

Firma del médico responsable
Nombre y Apellidos:

Nº Colegiado:

Fecha:

Fecha:

**COPIA PARA EL SERVICIO DE GENÉTICA
CONSENTIMIENTO INFORMADO**

Proporciona la información y este consentimiento:.....
Yo, D./D^a con DNI..... como
(marcar lo que proceda):

- PACIENTE/PARTICIPANTE
 REPRESENTANTE LEGAL:de.....
 TESTIGO DEL CONSENTIMIENTO ORAL de.....

Fecha de nacimiento del participante:

Declaro bajo mi responsabilidad que:

- He/ha recibido una copia de la Hoja de Información al Participante y una copia firmada de este Consentimiento Informado.
- He/ha leído la Hoja de Información que se me/le ha entregado sobre el estudio.
- He/ha podido hacer preguntas sobre el estudio, he/ha recibido suficiente información sobre el estudio y la he/ha comprendido.
- Comprendo/e que la participación es voluntaria.
- He/ha tenido tiempo para reflexionar sobre mi/su decisión antes de dar el consentimiento.
- Comprendo/e que puedo/e retirarme/se del estudio:
 4. Cuando quiera.
 5. Sin tener que dar explicaciones.
 6. Sin que esto repercuta en mis/sus cuidados médicos.

Presto/a libremente mi/su conformidad para que (Marque con una X la parte del estudio a la que dé consentimiento):

Punto 1.

- Se pueda realizar el análisis diagnóstico en relación con su enfermedad o la de su familiar en mi/su muestra de ADN.
 SI / NO deseo ser informado del resultado del análisis diagnóstico

Punto 2.

- SI / NO que en caso necesario se pueda realizar el análisis de secuenciación masiva (exoma/genoma; estudio de paneles de genes) o CGH-Array en mi/su muestra, aceptando que sólo será informado de los resultados relacionados con su enfermedad/la de su familiar.

En caso de obtenerse de esta investigación otros resultados individuales y relevantes para mi salud (hallazgos secundarios o inesperados).

- SI / NO deseo/a ser informado/a.

Punto 3.

Debe decidir el destino que le quiere dar a su muestra:

- Sean anonimizadas, por lo tanto no podrán localizarse ni ser destruidas.
 Sean destruidas.

Firma del paciente/Representante legal o tutor/Testigo del consentimiento oral

Firma del médico responsable
Nombre y Apellidos:

Nº Colegiado:

Fecha:

Fecha:

COPIA PARA EL PACIENTE REVOCACION DEL CONSENTIMIENTO INFORMADO	
<p>Proporciona la información y este consentimiento:..... Yo, D./D^a con DNI..... como (marcar lo que proceda):</p> <p> <input type="checkbox"/> PACIENTE/PARTICIPANTE <input type="checkbox"/> REPRESENTANTE LEGAL:.....de..... <input type="checkbox"/> TESTIGO DEL CONSENTIMIENTO ORAL de..... </p> <p>revoco/a libremente el consentimiento informado firmado en el presente documento para:</p> <p>Punto 1.</p> <p> <input type="checkbox"/> Se pueda realizar el análisis diagnóstico en relación con su enfermedad o la de su familiar en mi/su muestra de ADN. <input type="checkbox"/> SI / <input type="checkbox"/> NO deseo ser informado/a del resultado del diagnóstico genético. </p> <p>Punto 2.</p> <p> <input type="checkbox"/> SI / <input type="checkbox"/> NO que en caso necesario se pueda realizar el análisis de secuenciación masiva (exoma/genoma; estudio de paneles de genes) o CGH-Array en mi/su muestra, aceptando que sólo será informado de los resultados relacionados con su enfermedad/la de su familiar. </p> <p>En caso de obtenerse de esta investigación otros resultados individuales y relevantes para mi salud (hallazgos secundarios o inesperados).</p> <p> <input type="checkbox"/> SI / <input type="checkbox"/> NO deseo/a ser informado/a. </p> <p>Punto 3.</p> <p>Debe decidir el destino que le quiere dar a su muestra:</p> <p> <input type="checkbox"/> Sean anonimizadas, por lo tanto no podrán localizarse ni ser destruidas. <input type="checkbox"/> Sean destruidas. </p>	
Firma del paciente/Representante legal o tutor/Testigo del consentimiento oral	Firma del médico responsable Nombre y Apellidos: Nº Colegiado:
Fecha:	Fecha: