

R-G-49-03 ESTUDIO DE PORTADORES DE ENFERMEDADES GENÉTICAS RECESIVAS
Y LIGADAS AL X
PACIENTE

DOCUMENTO DE CONSENTIMIENTO INFORMADO

D./D^a. _____ mayor de edad, con DNI. nº _____, estado civil _____, con domicilio en la ciudad de _____, calle _____, nº _____ C.P. _____ País _____.

I.- ¿Qué objetivo tiene?

Conocer si el paciente estudiado es portador de determinados trastornos genéticos hereditarios que puedan transmitirse a la descendencia, para reducir el riesgo de que eso ocurra.

Esa información, junto con el asesoramiento genético que le prestará el equipo médico, puede ayudarle a tomar responsablemente las decisiones reproductivas.

El estudio está dirigido a detectar variantes patogénicas causantes de enfermedades hereditarias recesivas, que son un conjunto de alteraciones genéticas poco frecuentes que se producen solo si el descendiente tiene dos copias mutadas del gen relacionado con la enfermedad. En este supuesto, el estudio se realiza para comparar la información de las dos personas que vayan a ser los progenitores biológicos (**matching**) y confirmar que ambos no son portadores de una variante patogénica en los mismos genes (dentro de la variedad de patologías recesivas que puede detectar el estudio).

Esta clase de pruebas se pueden realizar tanto a parejas que vayan a utilizar sus propios gametos (en reproducción natural o por técnicas de reproducción asistida) como a parejas o mujeres que vayan a recurrir a gametos procedentes de donante.

Con la información obtenida, si las dos personas que vayan a ser los progenitores biológicos son portadores de una variante patogénica en los mismos genes, se evita que aparezca la enfermedad **escogiendo otro donante**. En el caso de que se apliquen a una pareja que vaya a utilizar sus propios gametos se le ofrecerá **consejo genético** para que valore las alternativas que puedan existir.

II.- ¿En qué consiste?

Se obtiene una muestra biológica del paciente (sangre, frotis bucal, saliva, tejido, semen, etc.) y se estudia su DNA en el laboratorio mediante una técnica de diagnóstico genético (secuenciación, PCR, MLPA, cariotipo, etc.) que genera una gran cantidad de información.

El procedimiento de estudio del ADN que se llevará a cabo en este caso se denomina:

(nombre del TEST: SECURE MATCH AMPLIADO o SECURE MATCH BÁSICO).

Los detalles técnicos, la identificación de las mutaciones genéticas que abarca, así como los riesgos y limitaciones que entraña, se describen en un documento de especificaciones adjunto a este documento informativo.

III.- ¿Cuándo está indicada?

En el caso del estudio de variantes patogénicas y/o enfermedades hereditarias recesivas, cuando a juicio del equipo médico sea conveniente realizarlo **de forma preventiva**, teniendo en cuenta también el deseo que puedan tener las parejas de disponer de la máxima información genética posible.

IV.- Riesgos

La obtención de la muestra biológica no comporta riesgos significativos, únicamente los habituales de una extracción de sangre (si es el tipo de muestra utilizada), como son los de una pequeña inflamación o hematoma pasajeros en la zona donde se produce la punción.

V.- Limitaciones del estudio genético

- El test genético de portadores de enfermedades recesivas incluye determinadas enfermedades monogénicas recesivas y ligadas al cromosoma X, pero no enfermedades multifactoriales. No contempla todas las enfermedades genéticas existentes ni todas las mutaciones de las enfermedades estudiadas, ya que para muchas de ellas se desconoce la base genética.
- Un resultado normal del análisis no garantiza completamente una descendencia libre de enfermedades genéticas. El estudio permite solamente disminuir la frecuencia de aparición de algunas enfermedades hereditarias.
- La interpretación de los datos se basará en la información científica disponible con la tecnología de análisis actual. Dicha interpretación puede variar en el futuro, según el estado del conocimiento y los avances científicos.
- También existe un **riesgo residual** de los estudios que impide asegurar completamente la ausencia de las patologías a cuya detección van dirigidos.

- Un resultado normal de *matching* no excluye que puedan existir mutaciones embrionarias no heredadas de los progenitores biológicos (**variantes patogénicas de novo**).
- Pueden producirse **hallazgos de significado incierto**, es decir, que no permiten extraer conclusiones sobre su relevancia clínica.
- En el momento actual no existe una opinión unánime sobre el tipo y número de enfermedades que deben incluir los tests genéticos de portadores, por lo que estos últimos no son iguales en todos los centros.

VI.- Consideraciones sobre la información de los resultados.

De acuerdo con lo establecido en la Ley 14/2007, de 3 de julio, de investigación biomédica, se advierte expresamente, sobre los siguientes aspectos:

- El estudio se llevará a cabo por el laboratorio Nuuma Genetics, sito en Alicante.
- El destino de la muestra al término del análisis será su conservación en la colección del Laboratorio por si fuera necesaria una confirmación del estudio u obtener más información diagnóstica. Una vez haya perdido su finalidad diagnóstica se procederá a su destrucción, salvo que el interesado hubiera autorizado sumarla a un proyecto de investigación debidamente autorizado.
- Tendrán acceso a los resultados de los análisis los integrantes del equipo biomédico del laboratorio donde se realiza la prueba.
- En ningún caso se informará por el equipo de las variantes genéticas siguientes:
 - Las de significado incierto
 - Las relativas a la paternidad u otros parentescos.
- Teniendo en cuenta las limitaciones de información que se acaban de exponer, se advierte al paciente de la posibilidad de descubrimientos inesperados del análisis que pudieran tener trascendencia para su salud y/o la de su descendencia, y de la posibilidad de decidir acerca de que se le comuniquen o no.
- En algunos casos la información que se obtenga del análisis puede afectar a sus familiares consanguíneos y resultar conveniente que se les comunique. Si el paciente hubiera optado por no ser informado o se negara a informar a sus familiares y la información fuera necesaria para evitar un grave perjuicio para su salud o la de sus familiares, el equipo médico podrá decidir hacerlo a un familiar próximo o a un representante, previa consulta al comité de ética asistencial que corresponda. En este supuesto, la

comunicación se limitará exclusivamente a los datos necesarios para esa finalidad.

- Por último, se le informa del compromiso del equipo de Nuuma Genetics de suministrarle consejo genético, antes, durante y después de la obtención y evaluación de los resultados del análisis.

VII.- Información económica (si procede)

Los precios de las pruebas a realizar se detallan en presupuesto independiente.

IX.- Aspectos legales

Los análisis genéticos en el ámbito clínico están regulados por la Ley 14/2007, de 3 de julio, de investigación biomédica, donde se exige para su realización un consentimiento expreso y específico por escrito, que incluya los apartados recogidos en este documento informativo (arts. 47 y 48).

Los *datos genéticos* de carácter personal se conservarán durante un período mínimo de cinco años desde la fecha en que fueron obtenidos, transcurrido el cual el interesado podrá solicitar su cancelación. Si no mediase solicitud del interesado, los datos se conservarán durante el plazo que sea necesario para preservar la salud de la persona de quien proceden o de terceros relacionados con ella (art. 52).

La *muestra biológica* obtenida con finalidad diagnóstica (se anonimice o no), solo se utilizará con fines de investigación biomédica con el consentimiento escrito del paciente (art. 58).

CONSENTIMIENTO

- Presto mi consentimiento al estudio genético propuesto por el equipo médico, de manera libre, consciente y expresa y, tras haber recibido la información adecuada, incluida la del documento de especificaciones del test que se va a utilizar.
- El equipo médico me ha informado de los riesgos mínimos para mi salud de la obtención de la muestra biológica, así como del alcance limitado del estudio genético, del riesgo residual y, específicamente, de que un resultado normal del mismo no garantiza completamente una descendencia libre de enfermedades genéticas.
- Se me ha explicado el carácter reducido de la información sobre los resultados de que dispondrá dicho equipo médico y de la que se me facilitará, que asumo y acepto plenamente.
- Mi DNA en identificación se podrá utilizar como control en otros estudios genéticos

● Sin perjuicio de las limitaciones referidas en el apartado VI de este documento y, respecto de los resultados del estudio, manifiesto lo siguiente:

● En el supuesto particular de descubrimientos inesperados o derivados del avance del conocimiento, siempre que tengan trascendencia clínica significativa para mi salud o para la de mi descendencia (cuando la patología se considere relevante para la salud y sea posible tomar alguna medida curativa o preventiva), manifiesto lo siguiente:

- He recibido asesoramiento sobre la trascendencia del diagnóstico. Además, se me ha ofrecido continuar dicha labor de asesoramiento tras la obtención de los resultados.
- Se me ha facilitado la información económica sobre el coste del estudio (*solo a paciente*).
- He comprendido toda la información que considero adecuada y suficiente y he podido hacer las preguntas necesarias que se me han respondido satisfactoriamente.

Fecha: Firma: