



HOJA DE INFORMACIÓN SOBRE LA SECUENCIACIÓN MASIVA

El **objetivo** de esta prueba es identificar el/los gen/es y las mutaciones causantes de la patología del paciente. El uso de esta tecnología permitirá de forma más eficiente encontrar la causa genética, ya que con una sola prueba se estudian de forma simultánea todos los exones de todos los genes que pueden estar asociados a la patología sospechada.

El estudio genético se va a realizar en muestras de DNA o RNA del paciente. Las muestras de otros integrantes de la familia (a menudo, los padres) pueden ser útiles para interpretar los resultados obtenidos, por lo que llegado el caso se le propondrá contar con ellas. En este estudio se detectan miles de cambios que suelen ser polimórficos (aparecen en la población sana) y no causar enfermedad. Para la emisión del informe se tendrán en cuenta las características clínicas y bioquímicas del paciente pudiéndose encontrar variantes o mutaciones en genes causantes de la patología en estudio que no se hayan solicitado porque la condición clínica no estaba descrita con anterioridad o porque el fenotipo clínico puede estar asociado a más de una enfermedad. Un extenso y detallado informe clínico es por tanto imprescindible para la correcta interpretación de los resultados. En esta prueba también se pueden identificar variantes de significancia clínica incierta (VUS, *variant of unknown significance*) y que no estén recogidos en la población sana. Sólo se informarán aquellos que pudieran tener relevancia en la patología en estudio. Por este motivo, se le advierte que NO se informará sobre:

- Variantes de secuencia relacionados con enfermedades distintas a la razón médica por la que se solicita la prueba
- Variantes relacionados con trastornos actualmente sin tratamiento
- Variantes relacionados con trastornos que pueden o no pueden desarrollarse en el futuro
- Paternidad o maternidad u otros parentescos no esperados.

La interpretación de los datos se basará en la información científica disponible, con la tecnología de análisis actual. A medida que la tecnología de evaluación de secuencias avanza y se hacen nuevos descubrimientos la interpretación de los resultados podría cambiar. Es posible que en el futuro una nueva evaluación de los resultados pudiera conducir a una nueva interpretación sobre su patología, de hecho en la actualidad está recomendado hacerlo de forma periódica. Cualquier análisis posterior de los datos deberá ser solicitado por su facultativo.

Riesgos y limitaciones por las cuales no se llegue a encontrar la causa de la patología:

- Hay regiones del exoma que no se analizan bien con esta metodología pudiendo no ser detectados algunos cambios.
- No se detectan grandes deleciones ni inserciones por lo que se podrían solicitar pruebas genéticas adicionales

Asimismo, y de acuerdo con lo establecido en la Ley 14/2007 y de la Ley 41/2002, se le advierte expresamente, sobre los siguientes aspectos:

El estudio se llevará a cabo por el **CENTRO DE DIAGNÓSTICO DE ENFERMEDADES MOLECULARES (CEDEM)**, que constituye la comisión científica de la Asociación Española para el Estudio de las Metabolopatías Congénitas (AEPEMEC), y que está ubicado en el Módulo 10 de la Facultad de Ciencias, Universidad Autónoma de Madrid. A dicho centro se remitirá la muestra biológica y en el mismo se gestionará un fichero con los datos personales, personales respecto de los que puede ejercitar gratuitamente los derechos de acceso, rectificación, cancelación, oposición, portabilidad, limitación del tratamiento y olvido, en los términos del Reglamento 2016/679 europeo de protección de datos (RGPD), dirigiéndose por escrito al Delegado de protección de datos (cedem@cbm.csic.es).

Por otro lado, sus datos personales de salud, previamente anonimizados o seudonimizados, podrán usarse con fines de investigación en salud pública y biomédica, de conformidad con lo establecido en las letras d) y g), del apartado 2, de la Disposición adicional decimoséptima, de la Ley Orgánica 3/2018, de 5 de diciembre, de Protección de Datos Personales y garantía de los derechos digitales, donde se exigen medidas estrictas de confidencialidad para que el equipo de investigación no pueda reidentificar los datos y, también, la existencia de un informe previo del comité de ética de la investigación.

Las únicas personas que tendrán acceso a los resultados de los análisis serán los integrantes de los equipos mencionados, el CEDEM y los profesionales del servicio del hospital vinculados a la asistencia del paciente.

El compromiso del Servicio hospitalario (abajo firmante) de suministrar consejo genético, antes, durante y después de la obtención y evaluación de los resultados del análisis.

Tiene derecho a no querer conocer los datos genéticos resultantes del estudio, a pesar de haber sido advertido de que la información obtenida puede tener implicaciones personales y para los familiares, y que será conveniente que sea el paciente el que transmita la información a sus familiares.

Una alternativa a la secuenciación del exoma clínico sería la secuenciación del exoma completo o del genoma completo. Le recomendamos que hable con su médico sobre otras pruebas alternativas.



Centro de Diagnóstico de Enfermedades Moleculares

Universidad Autónoma de Madrid
Facultad de Ciencias, C10 2ª planta
Av. Francisco Tomás y Valiente 7, 28049 Madrid

Tel.: 914974868 ó 914974589; Fax: 914974863
e-mail: cedem@cbm.uam.es
Página Web: <http://www.cbm.uam.es/cedem>

A rellenar por el facultativo responsable:	
Médico que informa.....	
Servicio.....	
Hospital:	
<input type="checkbox"/>	Exoma de un panel de genes causantes de enfermedades metabólicas que incluye acidurias orgánicas, HPA, MSUD, oxidación de ácidos grasos, ciclo de la urea (análisis del exoma de 120 genes)
<input type="checkbox"/>	Exoma clínico (análisis del exoma de 4.800 genes)
<input type="checkbox"/>	Exoma completo
<input type="checkbox"/>	Transcriptoma celular
<input type="checkbox"/>	Metiloma
<input type="checkbox"/>	Genoma completo
En concreto, en su caso se analizarán al menos los genes causantes de la patología (indicar si es posible los genes):	
Tipo de muestra: <input type="checkbox"/> Sangre <input type="checkbox"/> Biopsia <input type="checkbox"/> DNA <input type="checkbox"/> Otros.....	

HOJA DE ACEPTACIÓN PARA LA REALIZACIÓN DE ANALISIS GENETICO POR SECUENCIACION MASIVA

Paciente/Donante de la muestra: D./D^a.,
de.....años, con DNI....., y domicilio en.....,
calle....., núm.

En el supuesto de menores o incapaces, nombre del **representante legal** (padres, tutor, etc.)

D./D^a. DNI.....

Relación con el Paciente/Donante.....

Tipo de muestra: Sangre Biopsia DNA Otros.....

La técnica puede fracasar por no conseguir la extracción de DNA o por otros problemas de laboratorio que impidan la realización del análisis.

He comprendido la idoneidad de la prueba de secuenciación del exoma que se va a llevar a cabo y los motivos que la justifican. Así como las limitaciones en materia de información que me han explicado en la hoja de información y que acepto expresamente.

Declaro estar informado de la finalidad del estudio genético y, en este sentido, haber comprendido que el paciente puede estar afectado o ser portador de un trastorno genético/metabólico hereditario y que el diagnóstico se basa en los resultados de pruebas de laboratorio, que se realizan a partir de muestras biológicas del paciente, y de otros familiares cuando sea necesario.

Manifiesto que estoy satisfecho/a con la información recibida, que además he sido informado verbalmente de los procedimientos de análisis genético a los que va a ser sometido el paciente, que he podido hacer las preguntas que he estimado conveniente, a las que se ha respondido adecuadamente y que comprendo el alcance del procedimiento, por lo que en tales condiciones, **otorgo libre y voluntariamente mi consentimiento para análisis genético** al Servicio de..... del Hospital..... y a la AEPMEC para la realización de las pruebas y estudios que estimen oportunos en el normal desarrollo del procedimiento diagnóstico.

En el caso de NO QUERER ser informado de los resultados del análisis genético, en cuyo supuesto sólo se me suministrará por el médico la información que sea necesaria para el seguimiento del tratamiento que se prescriba, señale la siguiente casilla

En, a.....de.....de.....

Médico responsable

Paciente/Donante y/o representante legal (*)

Testigo (en su caso)

(*) En caso de que el menor tenga suficiente madurez, debe recibir la información sobre la investigación y destino de la muestra de manera adecuada a su entendimiento y suscribir este documento.



Universidad Autónoma de Madrid
Facultad de Ciencias, C10 2ª planta
Av. Francisco Tomás y Valiente 7, 28049 Madrid

Tel.: 914974868 ó 914974589; Fax: 914974863
e-mail: cedem@cbm.uam.es
Página Web: <http://www.cbm.uam.es/cedem>

HOJA DE INFORMACION Y ACEPTACIÓN PARA INVESTIGAR CON LAS MUESTRAS EXCEDENTES DE DIAGNOSTICO

El excedente de la muestra biológica que se ha obtenido con fines diagnósticos podría ser utilizado para la investigación sobre la patología que le afecta a usted o su representado, dentro de la línea de investigación sobre Enfermedades Metabólicas Hereditarias que la AEPEMEC-CEDEM tiene en curso, por ello, puede dar su consentimiento para que si a la finalización del estudio solicitado los resultados no fueran concluyentes o se requiriese profundizar en el conocimiento de la patología cuyo diagnóstico se pretende y en otras relacionadas con aquélla, su muestra biológica y los datos asociados sean conservados en la Colección de muestras biológicas de origen humano con fines de investigación biomédica que AEPEMEC tiene inscrita en el Registro Nacional de Biobanco (sección colecciones) y puedan ser utilizadas en proyectos de investigación autorizados y favorablemente informados por un Comité de Ética de Investigación.

Además de para llegar a conocer las causas genéticas de la patología, los datos de secuenciación del exoma pueden ser útiles con fines de validación e identificación de polimorfismos sin asociación a enfermedad en la población española, así como para llevar a cabo estudios comparativos, realizar controles de calidad de la técnica, ser incluidos en registros de mutaciones, publicados en revistas científicas o con fines docentes todos estos casos tendrían como objetivo una mejora en el conocimiento científico. Los datos de la secuenciación que se incluirían en cualquiera de éstos casos serían anonimizados antes de ser utilizados.

Se le significa que en caso de no aceptar donar su muestra para la investigación, ello no comportará ninguna consecuencia en la calidad de su asistencia.

A la vista de lo anterior y de conformidad con lo previsto en la Ley 14/2007, de investigación biomédica, y en el Real Decreto 1716/2011 sobre tratamiento de muestras biológicas, se le informa de los siguientes aspectos:

La investigación sólo se realizaría previo informe favorable del Comité Ético correspondiente. La muestra cedida sólo se utilizaría para la finalidad (línea de investigación) consignada en este documento y siempre en el marco de un proyecto de investigación autorizado. Para emplear la muestra en una finalidad distinta a la prevista sería precisa nueva autorización del donante en tal sentido.

Los beneficios esperados de dicha investigación consisten en un mayor conocimiento de la prevención, diagnóstico y tratamiento de las enfermedades metabólicas en general y de la posible patología del paciente donante de la muestra, en particular.

Si usted lo acepta, podrá ser contactado con posterioridad con el fin de recabar nuevos datos u obtener otras muestras, lo que se haría a través de su facultativo responsable.

AEPEMEC tendrá a disposición del donante toda la información relativa a la utilización de la muestra, tal y como establece el art. 32 del RD 1716/2011, siendo el Comité de Ética que evalúe el proyecto el que decida en qué casos pudiera resultar imprescindible que se envíe información de manera individualizada. Asimismo, en el caso de menores de edad, se garantiza el acceso a la información prevista en el mismo art. 32 del Real Decreto 1716/2011, cuando aquél alcance la mayoría de edad.

La información que se obtenga puede tener implicaciones para los familiares del donante de la muestra, de lo que resulta la conveniencia de que sea este último (o su representante, en su caso) quien la transmita.

El responsable de la investigación será la AEPEMEC. Esta última llevará un fichero con los datos personales, y, de acuerdo con lo previsto en el art. 13 del Reglamento europeo de protección de datos (Reglamento 2016/679), se le informa que sus datos se conservarán únicamente durante el tiempo necesario para la investigación y, también, que puede ejercitar gratuitamente sus derechos de acceso, rectificación, cancelación, portabilidad, limitación de tratamiento y olvido respecto de sus datos personales registrados, dirigiéndose por escrito al Delegado de protección de datos (aepemec@aepemec.org). Además, se le informa de que le asiste el derecho a presentar una reclamación ante la Agencia Española de Protección de Datos, si fuera el caso.

Sin perjuicio de lo anterior, se le informa que, conforme se establece en la letra c) del apartado 2, de la Disposición adicional decimoséptima, de la Ley Orgánica 3/2018, de 5 de diciembre, de Protección de Datos Personales y garantía de los derechos digitales, es lícita y compatible la reutilización de datos personales de salud con fines de investigación en materia de salud y biomédica cuando, habiéndose obtenido el consentimiento para una finalidad concreta, se utilicen los datos para finalidades o áreas de investigación relacionadas con el área en la que se integró científicamente el estudio inicial, siempre que se cumplan los requisitos establecidos en dicho precepto. Además, al amparo de lo igualmente previsto en las letras d) y g) del mismo apartado 2 antes citado, y bajo las condiciones previstas en la norma (medidas estrictas de confidencialidad para que el equipo de investigación no pueda reidentificar los datos y existencia de un informe previo del comité de ética de la investigación), sus datos personales de salud, previamente anonimizados o seudonimizados, podrán usarse con fines de investigación en salud pública y biomédica.

El lugar de realización del análisis sería el CEDEM de la AEPEMEC, pudiendo ser necesaria la realización de determinados procedimientos analíticos en otros centros con los que el CEDEM tiene establecida colaboraciones profesionales. Para cuando termine la investigación o investigaciones autorizadas puede elegir el destino de la muestra de entre las siguientes opciones: destrucción, anonimización para usos posteriores, cesión gratuita de la muestra a un biobanco, integración en una colección de muestras biológicas con fines de investigación biomédica.

De producirse un cese de actividad de AEPEMEC autoriza a que su muestra sea cedida a un biobanco u otro centro autorizado que cumpla la normativa vigente.



Centro de Diagnóstico de Enfermedades Moleculares

Universidad Autónoma de Madrid
Facultad de Ciencias, C10 2ª planta
Av. Francisco Tomás y Valiente 7, 28049 Madrid

Tel.: 914974868 ó 914974589; Fax: 914974863
e-mail: cedem@cbm.uam.es
Página Web: http://www.cbm.uam.es/cedem

Se le garantiza la confidencialidad de la información obtenida, siendo únicamente los miembros del equipo investigador del CEDEM quienes tendrían acceso a los datos personales. Todos los investigadores han de tener suscrito un compromiso de confidencialidad. La donación de la muestra es gratuita e implica la renuncia a cualquier derecho de naturaleza económica, patrimonial o potestativa del donante sobre los resultados o potenciales beneficios que puedan derivarse de manera directa o indirecta de las investigaciones que se lleven a cabo con la muestra cedida.

Tiene derecho a revocar en cualquier momento este consentimiento de forma total o parcial, a incluir alguna restricción sobre el uso de la muestra y a decidir también su destrucción o anonimización. Los efectos anteriores no se extenderán a los datos resultantes de las investigaciones que ya se hayan llevado a cabo.

ACEPTACIÓN PARA LA UTILIZACIÓN DE MUESTRAS BIOLÓGICAS Y DATOS ASOCIADOS CON FINES DE INVESTIGACIÓN BIOMÉDICA

Paciente/Donante de la muestra: D./Dª.,
de años, con DNI....., y domicilio en.....,
calle
....., núm.

En el supuesto de menores o incapaces, nombre del representante legal (padres, tutor, etc.)

D./Dª. DNI.....

Relación con el Paciente/Donante.....

Declaro estar informado de la finalidad de la investigación que se desea llevar a cabo, así como del conjunto de consideraciones que se han referido anteriormente, y reconozco haber podido obtener del investigador cuantas aclaraciones y ampliación de información he querido solicitar sobre este asunto.

Consiento expresamente a AEPAMEC para que pueda utilizar mi muestra biológica en los términos de la información facilitada, y la dono para la finalidad de que se me ha explicado.

Si No

Autorizo también que la muestra se integre en la colección de muestras biológicas de origen humano de AEPAMEC con fines de investigación biomédica, debida inscrita en el Registro Nacional de Biobancos (sección de colecciones) con el número C.0001223, a nombre de la Directora del Centro.

Si No

Deseo incluir las siguientes restricciones al uso de la muestra

Autorizo a ser recontactado en el caso de necesitar más información o muestras adicionales Si No

De entre los posibles destinos de la muestra al finalizar la línea de investigación para la que he consentido, elijo:

- Destrucción
Anonimización
Integración en un Biobanco
Integración en una Colección de muestras biológicas de origen humano de AEPAMEC con fines de investigación biomédica, que se encuentra debidamente inscrita en el Registro Nacional de Biobancos (sección de colecciones) con el número C.0001223, a nombre de la Directora del Centro

Médico o investigador que informa..... del Centro

En a.....de.....de.....

Médico o investigador responsable Paciente/Donante y/o representante legal (*) Testigo (en su caso)

(*) En caso de que el menor tenga suficiente madurez, debe recibir la información sobre la investigación y destino de la muestra de manera adecuada a su entendimiento y suscribir este documento.