	Sistema de Gestión de Calidad Registro	RG 786
		Rev. 04
CONSENTIMIENTO INFORMADO PARA ESTUDIO GENÉTICO ASOCIADO A ENFERMEDADES HEREDITARIAS (NGS)		Sector: SAB

-SOBRE EL CONSENTIMIENTO INFORMADO

Su médico le ha prescrito a usted o al paciente de quién es usted tutor legal, un análisis genético con el objetivo de hallar el posible diagnóstico de la enfermedad que padece. Este consentimiento informado describe los aspectos específicos de las pruebas genéticas asociadas a la patología. CIBIC S.A. es quien realizará el análisis y entregará el informe, siendo clave el rol del médico solicitante para la interpretación y alcance del estudio realizado. Leer con atención lo expresado, tiene el derecho de realizar todas las consultas pertinentes con el fin de clarificar dudas. Es posible que usted o el paciente deseen tener una consulta con un/a médico genetista antes de firmar el consentimiento informado y acceder a la realización de la prueba genética. A continuación, se procederá a desarrollar los puntos relevantes al estudio genético con el fin de poder tomar una decisión informada sobre la realización del mismo.

-PROPÓSITO

Este estudio tiene la finalidad de hallar la causa de la patología de sospecha, mediante el análisis del material biológico del/a paciente, más específicamente, sobre el material genético (ADN), en busca de cambios anómalos (variantes) que puedan explicar la clínica que presenta el/la paciente o los miembros de la familia. El ADN codifica la información genética relevante necesaria para el desarrollo, el funcionamiento, el crecimiento y la reproducción de los seres humanos. Según las indicaciones del caso, se analizarán la totalidad de los genes del paciente o se focalizará en un solo gen o variante responsable de una presunta enfermedad genética específica, o bien variantes en varios genes (paneles de genes o exoma completo) de forma simultánea. El análisis genético solicitado es una estrategia diagnóstica aplicable al estudio de su patología o caso clínico particular con el objetivo de detectar cambios genéticos asociados a ella y proceder a la correcta caracterización, diagnóstico y manejo clínico. Sin embargo, nuevos hallazgos clínicos o descubrimientos científicos pueden indicar la necesidad de realizar otros ensayos genéticos complementarios.

-PROCEDIMIENTO DE LA PRUEBA

El análisis se realiza comúnmente, sobre una muestra de sangre, pudiendo ser también otro tipo de muestra biológica: ADN purificado, tejido, saliva o hisopado de mucosa yugal. En caso de no enviar muestra de sangre, se debe consultar con el laboratorio sobre el tipo de muestra (condiciones y limitaciones) previo al envío de la misma para la realización del test.

-RESULTADO DE LA PRUEBA E INTERPRETACIÓN

Los resultados de este estudio genético deberán ser evaluados por el médico solicitante en el contexto de sus antecedentes personales y familiares, examen físico y otros métodos complementarios. De ser necesario, dependiendo los resultados obtenidos y de ser el caso, se recomendará también la evaluación de estos por un médico genetista.

Los resultados posibles del análisis genético a realizarse son:

DETECTADO - Se ha identificado una/s variante/s patogénica/s o probablemente patogénica/s que se asociaría/n a la patología en estudio o a una mayor predisposición a desarrollar cierta enfermedad.

NO DETECTADO - No se han identificado variantes clínicamente relevantes en el gen o genes estudiados.

CLÍNICAMENTE INCIERTO - Se ha detectado una/s variante/s con significado clínico incierto, es decir que, a la fecha del reporte, con la evidencia disponible, se desconoce si este o estos cambios están asociado a la patología o al riesgo de desarrollar la patología en estudio.

-BENEFICIOS


Los resultados de esta prueba genética podrían aportar información a usted y a su médico para la toma más adecuada de decisiones y conductas terapéuticas.

-RIESGOS

Las pruebas genéticas que requieren una muestra de sangre venosa pueden generar efectos secundarios posteriores a la extracción como pueden ser: mareos, hipotensión, dolor y hematoma en el sitio de extracción. Este tipo de pruebas también podría repercutir en su estado emocional y/o psicológico, tanto positiva como negativamente.

-LIMITACIONES

Previo al análisis genético, chequeos de calidad que son realizados sobre la muestra de sangre, deberán cumplir con las especificaciones necesarias para la realización del estudio requerido. Si las mismas no se cumplen, deberá pedirse una nueva muestra, en el caso de ser posible, y esto puede estar asociado en algunas situaciones a demoras

	Sistema de Gestión de Calidad Registro	RG 786
		Rev. 04
CONSENTIMIENTO INFORMADO PARA ESTUDIO GENÉTICO ASOCIADO A ENFERMEDADES HEREDITARIAS (NGS)		Sector: SAB

en la entrega de los resultados. Los resultados obtenidos en relación con la clasificación de las variantes se basan en la evidencia existente a la fecha del reporte. La presencia de una variante no indica un 100% de probabilidad de padecer la patología. Existe la posibilidad que este estudio derive a un resultado no concluyente, ya sea por la falta de información actual, por la complejidad de la patología o por la necesidad de realizar determinaciones anexas a esta. En ocasiones, se puede solicitar la extracción de una nueva muestra. Es posible que, debido a limitaciones propias del pipeline bioinformático, el análisis de variantes en número de copias (CNVs) arroje un resultado inconcluso, no pudiendo realizarse el *screening* correspondiente en los genes de interés.

-HALLAZGOS SECUNDARIOS A LA SOLICITUD DEL ESTUDIO

Al realizarse un estudio de Exoma existe la posibilidad de analizar información adicional, no relacionada con el objetivo principal para el cual fue solicitado, esta información es referida como hallazgos secundarios. Estos hallazgos sólo serán reportados con su consentimiento, teniendo en consideración lo recomendado por ACMG (PMID: 37347242). La información obtenida podría permitir tomar medidas accionables sobre su salud, dirigidas a prevención y reducción de morbi-mortalidad en patologías que se han identificado asociadas a un incremento de riesgo genético o susceptibilidad a desarrollarse. Es recomendable que usted tome esta decisión junto a su médico de cabecera, debido a que conocer esta información podría causar ansiedad y estrés psicológico.

-USO DE LOS DATOS EN EL ÁMBITO CIENTÍFICO

En el caso de acceder, los datos obtenidos podrían ser utilizados para estudios en el ámbito científico de forma anónima. Esto se realizará mediante la comparación de los datos con resultados de otros estudios, el desarrollo de material científico y la generación de bases de datos genómicas de población local, en donde todos los datos permanecen ANONIMIZADOS.

-CONTACTO POST-TEST

En ocasiones puede ocurrir que nuevos descubrimientos científicos, estudios complementarios, nuevas versiones de softwares/pipelines bioinformáticos y/o nuevos estándares internacionales, puedan tener impacto en el resultado de su test. En el caso de sentir conformidad, el laboratorio podría contactarse a posterior de la entrega del resultado, con el fin de poder ser informado de estos nuevos hallazgos, a través de un grupo especializado e interdisciplinario de profesionales. La voluntad del paciente quedará asentada en nuestro sistema, debiendo ser correctamente informado al momento de la solicitud del estudio, en el campo destinado para tal fin.


-CONFIDENCIALIDAD DE LOS RESULTADOS Y ALMACENAMIENTO DE MUESTRAS

La información sobre los resultados es estrictamente confidencial y únicamente será facilitada al paciente en estudio o aquellos a quien autorice por escrito. Estos datos no podrán ser cedidos a ninguna entidad o persona sin su autorización expresa siguiendo el cumplimiento de la Ley 25.326 de "Protección de datos personales", Ley 26.529 de "Derechos del paciente, historia clínica y consentimiento informado" y la Declaración Internacional sobre datos Genéticos. Usted podrá autorizar el no almacenamiento de sus datos genómicos como también el derecho de no recibir el resultado en caso de arrepentimiento. Los costos de la prueba no quedan exentos frente a tal decisión. CIBIC S.A. es quien gestiona la logística, recepción y distribución de las muestras, y disposición final del reporte y Héritas S.A es quien realizará la secuenciación, análisis e interpretación de los datos, así como la correcta gestión de los datos genéticos.

-REAPERTURA BIOINFORMÁTICA

La ciencia avanza continuamente y las enfermedades, genes y variantes pueden ir modificándose con el paso del tiempo. Por lo cual, puede ser beneficioso reevaluar su muestra o la del paciente conforme el paso del tiempo o bien debido a nuevos hallazgos clínicos/bioquímicos y/o reevaluación por otro especialista. En este caso, se reanalizará los datos ya secuenciados, en busca de variantes clínicamente relevantes.

En caso de solicitar un re-análisis, conocido como reapertura bioinformática, sobre una muestra ya analizada y secuenciada, se requerirá proveer el ID original de la muestra. Se deberá entregar una copia nueva de este consentimiento firmado, en donde conste la voluntad del paciente de reanalizar la muestra.

	Sistema de Gestión de Calidad Registro	RG 786
		Rev. 04
CONSENTIMIENTO INFORMADO PARA ESTUDIO GENÉTICO ASOCIADO A ENFERMEDADES HEREDITARIAS (NGS)		Sector: SAB

Nombre y Apellido:	
DNI:	Fecha de Nacimiento:
Sexo:	Nro. De Ingreso:

DECLARACIÓN DE CONSENTIMIENTO DEL(A) PACIENTE

Al firmar abajo, yo, el / la paciente / madre/padre/tutor del paciente que se somete a la prueba, reconozco que: **(1)** Se me ha brindado la oportunidad de formular preguntas y conversar con mi médico sobre los beneficios y limitaciones de la(s) prueba(s) genética(s) que me realizarán según se indica en el presente consentimiento informado. **(2)** He conversado con el médico que solicita la prueba acerca de la fiabilidad de los resultados y el nivel de certeza que ofrece cada uno de estos resultados. Se me ha informado acerca de la disponibilidad y la importancia del asesoramiento genético, he tenido al menos una consulta con un personal médico entrenado en asesoramiento de riesgo genético. **(3)** He leído este documento en su totalidad y habiendo entendido todo lo expuesto en el mismo, acepto expresamente someterme a las pruebas genéticas por mi médico solicitadas y conversare sobre los resultados y el adecuado control y/o tratamientos con un profesional médico.

Opción para el uso de sus datos

Autorizo a que mis datos o los de mi hijo/a (apoderado/a) sean utilizados en forma ANÓNIMA para integrar la base de datos de población local, para estudios en el ámbito científico de forma anónima y de esta manera contribuir a mejorar el ensayo diagnóstico de pruebas de secuenciación y/o a otros estudios genéticos en futuros pacientes (marque lo que corresponda).

- NO
 SI

Opción de contacto post-test

Autorizo a que, en el caso que se encontrase nuevos hallazgos clínicos, descubrimientos científicos o estudios complementarios a este, el laboratorio se contacte con el fin de poder ser informado de los mismos a través de un grupo especializado e interdisciplinario de profesionales.

- NO
 SI

Opción de hallazgos secundarios (sólo aplica a: Exoma completo, panel de genes, exoma completo en trio y Análisis Bioinformático)

Es posible obtener información genética no asociada directamente con la sospecha clínica en el proceso de análisis de la muestra, pero que podría resultar relevante para la prevención, manejo clínico o incluso tratamiento temprano relacionado a otra patología que no evidenciada a la fecha. Autorizo a que se me informen los hallazgos secundarios que pudieran encontrarse al analizar mi muestra o la de mi apoderado/a, siguiendo las recomendaciones del ACMG (*American College of Medical Genetics and Genomics*):

- NO
 SI

Marque lo que corresponda:

- Paciente
 Madre
 Padre
 Tutor

Lugar y Fecha: _____

Firma y aclaración del/a paciente o representante legal: _____

Firma y aclaración del/a profesional responsable: _____