

	<b>Sistema de Gestión de Calidad</b> Registro	<b>RG 785</b>
		<b>Rev. 02</b>
<b>CONSENTIMIENTO INFORMADO PARA ESTUDIO GENÉTICO ASOCIADO          A CÁNCER HEREDITARIO (NGS)</b>		Sector: SAB

**SOBRE EL CONSENTIMIENTO INFORMADO**

Este consentimiento informado describe los aspectos específicos de las pruebas genéticas asociadas a la patología. Leer con atención lo expresado, tiene el derecho de realizar todas las consultas pertinentes con el fin de clarificar dudas. A continuación, se procederá a desarrollar los puntos relevantes al estudio genético de manera de poder tomar una decisión informada sobre la realización del mismo.

**SOBRE EL TEST GENÉTICO**

**-PROPÓSITO**

El propósito de este test es poder identificar la posible causa genética responsable de la patología en estudio. Esta prueba analiza genes específicos con el objetivo de detectar cambios genéticos en el ADN, denominados variantes. El análisis genético solicitado es una estrategia diagnóstica aplicable al estudio de su patología o sospecha diagnóstica particular con el objetivo de proceder a la correcta caracterización, diagnóstico y manejo clínico de ser el caso. Se le está solicitando participar en una prueba de laboratorio para detectar las variantes genéticas clínicamente relevantes, presentes en gen/es asociado/s, a la fecha, con cáncer hereditario.

**-PROCEDIMIENTO DE LA PRUEBA**

El análisis se realiza sobre una muestra biológica (en general sangre entera con EDTA), extraída y/o remitida a tal efecto una vez otorgado el consentimiento. Se analizarán un conjunto de genes específicos asociados a la patología en estudio, para la posible identificación de variantes genéticas, que pudieran resultar clínicamente relevantes.

**-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 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 y a los antecedentes clínicos y familiares oportunamente provistos. 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.

**-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

Documento <b>confidencial</b> . No se permite reproducir o ceder a terceros sin autorización de CIBIC S.A. Este documento deja de ser una <b>copia controlada</b> al imprimirse o cambiarse el formato de soporte digital.	Página 1 de 3
--	---------------

	<b>Sistema de Gestión de Calidad</b> Registro	<b>RG 785</b>
		<b>Rev. 02</b>
<b>CONSENTIMIENTO INFORMADO PARA ESTUDIO GENÉTICO ASOCIADO          A CÁNCER HEREDITARIO (NGS)</b>		Sector: SAB

de material científico y la generación de bases de datos genómicas de población local, en donde todos los datos permanecen ANONIMIZADOS. La voluntad del/la paciente quedará asentada en el RG762, el cual deberá ser debidamente completado y enviado junto con la muestra.

**-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 el RG762, el cual deberá ser debidamente completado y enviado junto con la muestra.

**-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, y se deberá completar nuevamente el RG 762.

Documento <b>confidencial</b> . No se permite reproducir o ceder a terceros sin autorización de CIBIC S.A. Este documento deja de ser una <b>copia controlada</b> al imprimirse o cambiarse el formato de soporte digital.	Página 2 de 3
--	---------------

	<b>Sistema de Gestión de Calidad</b> Registro	<b>RG 785</b>
		<b>Rev. 02</b>
<b>CONSENTIMIENTO INFORMADO PARA ESTUDIO GENÉTICO ASOCIADO A CÁNCER HEREDITARIO (NGS)</b>		Sector: SAB

<b>Nombre y Apellido:</b>	
<b>DNI:</b>	<b>Fecha nacimiento:</b>
<b>Sexo</b>	<b>Nro. De Ingreso:</b>

#### 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

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: \_\_\_\_\_

Documento <b>confidencial</b> . No se permite reproducir o ceder a terceros sin autorización de CIBIC S.A. Este documento deja de ser una <b>copia controlada</b> al imprimirse o cambiarse el formato de soporte digital.	Página 3 de 3
--	---------------