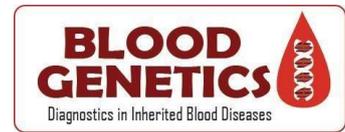


BLOODGENETICS

Diagnosics in Inherited Blood Diseases
Verge de Guadalupe, 18, 08950 Esplugues de Llobregat, Barcelona
Tel. (+34) 636147238
info@bloodgenetics.com
www.bloodgenetics.com



DOCUMENTO DE INFORMACIÓN AL PACIENTE (V.19-2022)

CONSENTIMIENTO INFORMADO PARA EL DIAGNÓSTICO GENÉTICO Y/O BIOQUÍMICO DE ENFERMEDADES HEREDITARIAS HEMATOLÓGICAS Y ENFERMEDADES DEL METABOLISMO DEL HIERRO

Este documento tiene como objeto **pedir su autorización escrita** para realizar el diagnóstico genético y/o bioquímico solicitado.

Es importante que lea detenidamente esta hoja de consentimiento informado, que entienda su contenido y el objeto de la misma y que haga todas las preguntas que crea preciso.

BLOODGENETICS (BG)

En nuestra compañía se realizan estudios genéticos y medidas bioquímicas relevantes para el diagnóstico y/o el manejo de enfermedades hereditarias hematológicas, enfermedades relacionadas y enfermedades del metabolismo del hierro. BG detecta mediante estudios genéticos la presencia o ausencia (si/no) de mutaciones patogénicas en genes que causan las enfermedades anteriormente mencionadas. Como mutación patogénica se entiende cualquier cambio, delección, inversión o inserción de uno o más nucleótidos que altere alguna de las regiones funcionales conocidas del producto del gen estudiado. También se considera mutación patogénica la pérdida parcial o total del gen estudiado.

Objetivo de las pruebas diagnósticas

La finalidad de esta prueba diagnóstica es comprender mejor las causas de su enfermedad que podría tener una causa genética relacionada con enfermedades hereditarias hematológicas o enfermedades del metabolismo del hierro a fin de poder realizar un diagnóstico precoz que podría evitar las complicaciones posteriores.

Muestras biológicas e información asociada.

Para participar en el estudio es preciso donar una **muestra biológica** (sangre periférica y/o orina y/o frotis bucal y/o aspirado/biopsia de médula ósea). A partir de la muestra de sangre y/o frotis bucal y/o aspirado/biopsia de médula ósea se procederá a aislar el ADN. Todo ello para genotipar o secuenciar diversos genes cuyas alteraciones se sospecha que pueden estar relacionados con la enfermedad que presenta. A partir de la muestra de orina se realizarán estudios bioquímicos de medición de compuestos y otros analitos de interés. La toma de datos y de muestras se realizará por profesionales del Hospital.

Las muestras biológicas y la información asociada son custodiadas en las condiciones y garantías de calidad y seguridad que exige la legislación vigente y los códigos de conducta aprobados por el Comité Ético de Investigación Clínica (CEIC) del Hospital.

A partir de estas muestras se realizará el estudio genético y/o bioquímico solicitado, y a partir de ellos se puede obtener información acerca de su salud y la de sus familiares. Todos los datos obtenidos estarán protegidos (ver apartado de protección de datos y confidencialidad).

Este diagnóstico se realizará para complementar los cuidados clínicos que de forma habitual ya se le administra.

Molestias y posibles riesgos.

La toma de muestras para diagnóstico se realizará por profesionales cualificados del Hospital.

La toma de muestras de sangre puede provocar una sensación de ardor en el punto en el que se introduce la aguja en la piel y ocasionar un pequeño hematoma o una leve infección que desaparece en pocos días. Más raramente puede aparecer mareo en el momento de la extracción de sangre.

La toma de aspirado/biopsia de médula ósea es una prueba asistencial de cuyos riesgos le informarán explícitamente al realizarse esta prueba.

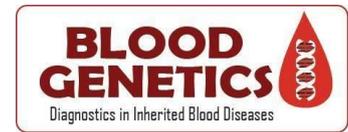
La toma de muestras de frotis bucal y de orina son procedimientos exentos de riesgo como análisis clínico habitual.

Limitaciones de la prueba genética

Debido a las limitaciones tecnológicas o de conocimiento es posible que no se identifique la mutación responsable de la enfermedad. Esta prueba no proporciona información respecto a otras enfermedades que no se estudien en este diagnóstico y que puedan tener un componente genético hereditario.

BLOODGENETICS

Diagnostics in Inherited Blood Diseases
Verge de Guadalupe, 18, 08950 Esplugues de Llobregat, Barcelona
Tel. (+34) 636147238
info@bloodgenetics.com
www.bloodgenetics.com



Beneficios del estudio de diagnóstico genético

Un resultado positivo de la prueba genética implica que se ha identificado la mutación responsable de su enfermedad y esto puede reducir la incertidumbre respecto a su propio riesgo y al de sus familiares. Un resultado negativo será informativo cuando conociendo una mutación concreta de un gen en su familia, Usted no sea portador de esta mutación.

Esta prueba también ofrece beneficios para la sociedad puesto que contribuye a un mejor conocimiento de las causas de estas enfermedades, a un mejor diagnóstico, a un incremento en la capacidad pronóstica y en consecuencia contribuye al desarrollo de procedimientos preventivos o de tratamientos mejores.

Protección de datos y confidencialidad.

La finalidad del registro reside en garantizar la calidad, seguridad y trazabilidad de los datos y muestras biológicas almacenadas así como de los procedimientos asociados, cumpliendo en todo momento el deber de secreto y confidencialidad, de acuerdo con la legislación vigente en materia de protección de datos de carácter personal.

La identificación de las muestras biológicas será sometida a un proceso de codificación. A cada muestra se le asigna un código de identificación desligado de los datos personales. Únicamente el personal autorizado podrá relacionar su identidad con los citados códigos.

Si se requiere para proyectos de investigación en los que participa la compañía BG, las muestras y los datos personales se guardarán en la **colección de muestras biológicas** de origen humano de BG para fines de investigación (responsable Dr. Cristian Tornador Antolín) registrada con número C.0005855 en el Registro de colecciones de muestras dependiente del Instituto de Salud Carlos III.

Carácter voluntario y posibilidad de revocar su consentimiento

La participación en este diagnóstico tiene un carácter voluntario y es posible retirarse de él en cualquier momento, sin tener que justificarlo. En caso de producirse esta revocación, ello no supondrá ningún cambio en la relación médico-paciente ni perjuicio alguno en el diagnóstico, tratamiento y/o seguimiento.

La cesión de muestras biológicas que usted realiza es gratuita. Usted no obtendrá ni ahora ni en el futuro ningún beneficio económico.

Si deseara anular su consentimiento o solicitar la anonimización de sus muestras, deberá solicitarlo por escrito poniéndose en contacto con el Dr. Cristian Tornador de BG en la siguiente dirección: BLOODGENETICS. Edificio SYNLAB. Verge de Guadalupe, 18, 08950 Esplugues de Llobregat, Barcelona, España. Los efectos de esta cancelación o anonimización no se podrían extender a los diagnósticos que ya se hubieran llevado a cabo.

Información sobre los resultados del diagnóstico genético y/o bioquímico

Los resultados de las pruebas diagnósticas solicitadas serán remitidas al médico que las ha solicitado y será quién le informará de los resultados salvo en el caso de cancelación de consentimiento o anonimización.

Respecto a los resultados del diagnóstico genético podría darse el caso de obtenerse información relevante no sólo para usted sino también para su familia, en ese caso, le corresponderá a usted decidir si quiere o no comunicárselo a sus familiares. Si usted no desea comunicarlo, tenga en cuenta que la ley establece que, cuando la información obtenida sea necesaria para evitar un grave perjuicio para la salud de sus familiares biológicos, un Comité asistencial de expertos estudiará el caso y deberá decidir si es conveniente informar a los afectados o a sus representantes legales.

Hallazgos incidentales (del inglés *incidental finding or secondary findings*)

Durante el estudio genético, puede darse el caso de que se encuentren variantes genéticas inesperadas, no solicitadas y no relacionadas con la razón médica principal por la que se prescribe esta prueba. Estos hallazgos incidentales se limitan solo a aquellos genes que BG ofrece y además están contemplados en la lista de recomendaciones de la ACMG. Estos hallazgos pueden tener implicaciones potenciales para la salud pero no están relacionados con los síntomas de la enfermedad por los que se le solicitó la prueba. Dichos cambios podrían ser relevantes para iniciar un seguimiento con el fin de obtener un diagnóstico temprano en la unidad hospitalaria correspondiente. Si usted NO desea ser informado de estos hallazgos incidentales debe marcarlo en este consentimiento informado.

BLOODGENETICS

Diagnosics in Inherited Blood Diseases
 Verge de Guadalupe, 18, 08950 Esplugues de Llobregat, Barcelona
 Tel. (+34) 636147238
info@bloodgenetics.com
www.bloodgenetics.com



**CONSENTIMIENTO INFORMADO PARA EL DIAGNÓSTICO GENÉTICO Y/O BIOQUÍMICO DE ENFERMEDADES
 HEREDITARIAS HEMATOLÓGICAS Y ENFERMEDADES DEL METABOLISMO DEL HIERRO**

Nombre y apellidos del donante.....
 DNI..... Edad.....

Persona y nombre del centro que informa.
 DNI.....

Si ha comprendido la información que se le ha proporcionado, ha resuelto cualquier duda que pudiese tener y decide realizarse el diagnóstico solicitado por su médico en los términos antes explicados, por favor, **lea y firme** a continuación esta hoja

El abajo firmante autoriza a BG a que el material biológico sea incorporado en el registro de colecciones de muestras biológicas de origen humano para diagnóstico de enfermedades hereditarias hematológicas, enfermedades relacionadas y enfermedades del metabolismo del hierro., que cuentan con la obligada aprobación del Comité de Ética de Investigación competente. Esta autorización la concede tras haber sido informado verbalmente y haber leído la información adjunta.

Recuerde que su participación en este diagnóstico es voluntaria, puede retirar su consentimiento cuando quiera, sin tener que dar explicaciones y sin que esto repercuta en sus cuidados médicos.

Presto libremente mi conformidad para que se realice este estudio genético y/o bioquímico solicitado y autorizo que el material biológico donado y la información clínica asociada se utilice para diagnóstico genético y/o bioquímico en los términos recogidos en el Documento de Información al Paciente

SI USTED **NO** DESEA SER INFORMADO DE LOS POSIBLES HALLAZGOS INCIDENTALES MARQUE ESTA CASILLA

PACIENTE	PERSONA QUE INFORMA
Firma REPRESENTANTE LEGAL EN EL CASO DE QUE EL PACIENTE SEA MENOR DE EDAD Márquese lo que proceda <input type="radio"/> Padre <input type="radio"/> Madre <input type="radio"/> Tutor o representante legal	Firma
Firma	

En....., a..... de..... del 20....

Copia para BLOODGENETICS

BLOODGENETICS

Diagnostics in Inherited Blood Diseases
Verge de Guadalupe, 18, 08950 Esplugues de Llobregat, Barcelona
Tel. (+34) 636147238
info@bloodgenetics.com
www.bloodgenetics.com



REVOCACIÓN CONSENTIMIENTO INFORMADO PARA DIAGNÓSTICO

Si ha comprendido la información que se le ha proporcionado, ha resuelto cualquier duda que pudiese tener y decide **revocar su participación en este diagnóstico** solicitado por su médico, por favor, lea y firme a continuación esta hoja

Por el Paciente:

Yo, con DNI anulo el consentimiento informado a fecha, de.....(día).de.(mes) de(año) y no deseo seguir la donación voluntaria con este estudio de diagnóstico, que doy por finalizada a día de hoy.

- SOLICITO LA ELIMINACIÓN DE LA MUESTRA SOLAMENTE
- SOLICITO LA ELIMINACIÓN DE LOS DATOS PERSONALES SOLAMENTE. La muestra quedará anonimizada de forma irreversible y podrá ser utilizada en proyectos de investigación tras haberle solicitado un nuevo consentimiento informado para investigación.
- SOLICITO LA ELIMINACIÓN DE MIS DATOS Y MUESTRA

Firmado:

En a de de

Por el tutor o representante legal del paciente:

Yo, con DNI anulo el consentimiento informado a fecha, de.....(día).de.(mes) de(año) y no deseo seguir la donación voluntaria con este estudio de diagnóstico, que doy por finalizada a día de hoy.

- SOLICITO LA ELIMINACIÓN DE LA MUESTRA SOLAMENTE
- SOLICITO LA ELIMINACIÓN DE LOS DATOS PERSONALES SOLAMENTE. La muestra quedará anonimizada de forma irreversible y podrá ser utilizada en proyectos de investigación tras haberle solicitado un nuevo consentimiento informado para investigación.
- SOLICITO LA ELIMINACIÓN DE MIS DATOS Y MUESTRA

Firmado:

En a de de

Copia para BLOODGENETICS

BLOODGENETICS

Diagnosics in Inherited Blood Diseases
 Verge de Guadalupe, 18, 08950 Esplugues de Llobregat, Barcelona
 Tel. (+34) 636147238
info@bloodgenetics.com
www.bloodgenetics.com



**CONSENTIMIENTO INFORMADO PARA EL DIAGNÓSTICO GENÉTICO Y/O BIOQUÍMICO DE ENFERMEDADES
 HEREDITARIAS HEMATOLÓGICAS Y ENFERMEDADES DEL METABOLISMO DEL HIERRO**

Nombre y apellidos del donante.....
 DNI..... Edad.....

Persona y nombre del centro que informa.
 DNI.....

Si ha comprendido la información que se le ha proporcionado, ha resuelto cualquier duda que pudiese tener y decide realizarse el diagnóstico solicitado por su médico en los términos antes explicados, por favor, **lea y firme** a continuación esta hoja

El abajo firmante autoriza a BG a que el material biológico sea incorporado en el registro de colecciones de muestras biológicas de origen humano para diagnóstico de enfermedades hereditarias hematológicas, enfermedades relacionadas y enfermedades del metabolismo del hierro, que cuentan con la obligada aprobación del Comité de Ética de Investigación competente. Esta autorización la concede tras haber sido informado verbalmente y haber leído la información adjunta.

Recuerde que su participación en este diagnóstico es voluntaria, puede retirar su consentimiento cuando quiera, sin tener que dar explicaciones y sin que esto repercuta en sus cuidados médicos.

Presto libremente mi conformidad para que se realice este estudio genético y/o bioquímico solicitado y autorizo que el material biológico donado y la información clínica asociada se utilice para diagnóstico genético y/o bioquímico en los términos recogidos en el Documento de Información al Paciente.

SI USTED **NO** DESEA SER INFORMADO DE LOS POSIBLES HALLAZGOS INCIDENTALES MARQUE ESTA CASILLA

PACIENTE	PERSONA QUE INFORMA
Firma	Firma
REPRESENTANTE LEGAL EN EL CASO DE QUE EL PACIENTE SEA MENOR DE EDAD	
Márquese lo que proceda	
<input type="radio"/> Padre <input type="radio"/> Madre <input type="radio"/> Tutor o representante legal	
Firma	

En....., a..... de..... del 20....

Copia para el paciente

BLOODGENETICS

Diagnosics in Inherited Blood Diseases
Verge de Guadalupe, 18, 08950 Esplugues de Llobregat, Barcelona
Tel. (+34) 636147238
info@bloodgenetics.com
www.bloodgenetics.com



REVOCACIÓN CONSENTIMIENTO INFORMADO PARA DIAGNÓSTICO

Si ha comprendido la información que se le ha proporcionado, ha resuelto cualquier duda que pudiese tener y decide **revocar su participación en este diagnóstico** solicitado por su médico, por favor, lea y firme a continuación esta hoja

Por el Paciente:

Yo, con
DNI anulo el consentimiento informado a fecha, de.....(día).de.(mes) de
.....(año) y no deseo seguir la donación voluntaria con este estudio de diagnóstico, que doy por finalizada a
día de hoy.

- SOLICITO LA ELIMINACIÓN DE LA MUESTRA SOLAMENTE
- SOLICITO LA ELIMINACIÓN DE LOS DATOS PERSONALES SOLAMENTE. La muestra quedará anonimizada de forma irreversible y podrá ser utilizada en proyectos de investigación tras haberle solicitado un nuevo consentimiento informado para investigación.
- SOLICITO LA ELIMINACIÓN DE MIS DATOS Y MUESTRA

Firmado:

En a de de

Por el tutor o representante legal del paciente:

Yo, con
DNI anulo el consentimiento informado a fecha, de.....(día).de.(mes) de
.....(año) y no deseo seguir la donación voluntaria con este estudio de diagnóstico, que doy por finalizada a
día de hoy.

- SOLICITO LA ELIMINACIÓN DE LA MUESTRA SOLAMENTE
- SOLICITO LA ELIMINACIÓN DE LOS DATOS PERSONALES SOLAMENTE. La muestra quedará anonimizada de forma irreversible y podrá ser utilizada en proyectos de investigación tras haberle solicitado un nuevo consentimiento informado para investigación.
- SOLICITO LA ELIMINACIÓN DE MIS DATOS Y MUESTRA

Firmado:

En a de de