

CONSENTIMENT INFORMAT

REALITZACIÓ DE PROVES GENÈTIQUES DIAGNÒSTIQUES O PREDICTIVES

IDENTIFICACIÓ DEL PACIENT

Nom i cognoms:

Número d'història clínica:

Data de naixement

Sexe del pacient:

INDICACIÓ DE L'ESTUDI:

FACULTATIU SOL·LICITANT I SERVEI:

IDENTIFICACIÓ REPRESENTANT LEGAL (si procedeix)

Nom i cognoms:

Víncle amb el pacient:

Fonament

Les anàlisis genètiques permeten estudiar una o múltiples regions del genoma d'una persona, amb el propòsit d'identificar alteracions que pugin ser responsables d'una malaltia, o que predisposen a patir-la (factors de risc). Aquestes anàlisis inclouen, encara que no exclusivament, les següents tècniques moleculars y citogenètiques:

- Seqüenciació convencional (Sanger)
- Seqüenciació massiva o de nova generació (NGS)
- Tècniques basades en PCR
- Array d'hibridació genòmica comparada (CGH)
- Cariotip
- Hibridació *in situ* fluorescent (FISH)

Algunes d'aquestes tècniques permeten analitzar regions genètiques molt amples, inclòs tot el genoma, però, en la mesura del possible l'anàlisi es focalitzarà en les regions genòmiques i alteracions que, d'acord en el coneixement actual, puguin estar relacionades amb el motiu de consulta, i en cap cas s'analitzaran regions addicionals per motius diferents, sense demanar prèviament el seu consentiment específic.. El facultatiu genetista de Catlab, en coordinació amb el seu metge quan sigui necessari, decidirà les regions genòmiques a estudiar i la tècnica més adient pel seu cas.

La prova es realitzarà a partir de material genètic procedent d'una mostra biològica, obtinguda a través d'una biòpsia de teixit, sang o d'altres fluids biològics, en quantitat i qualitat suficients.

Les diferents tècniques es realitzaran al laboratori Catlab o, en cas de que sigui necessari, a un laboratori extern escollit per Catlab.

La interpretació dels resultats dels seus estudis, pot requerir l'accés a les seves dades personals i clíniques, però, només el personal autoritzat per Catlab podrà accedir a aquestes dades, i exclusivament per motius relacionats amb la seva consulta.

Els resultats se li facilitaran a través del facultatiu que va sol·licitar els estudis, que l'informarà de les possibles alteracions genètiques trobades en relació amb el seu motiu de consulta. Aquest facultatiu li podrà donar assessorament personalment, o bé derivar-lo a una unitat d'assessorament genètic.

Riscs i altres consideracions

- Si la mostra rebuda en el laboratori no reuneix les condicions necessàries per realitzar les estudis amb èxit, pot ser necessària l'obtenció d'una nova.
- La sensibilitat de les tècniques utilitzades no és del 100%. La no identificació d'una alteració genètica relacionada amb el seu motiu de consulta no la exclou completament.
- La interpretació del significat de les alteracions genètiques trobades es fa d'acord amb el coneixement científic en el moment d'emetre l'informe i es pot ver modificada en un futur.
- En ocasions es poden trobar alteracions genètiques de significat incert. Els facultatius de Catlab, valoraran la necessitat d'informar-li, depenent del motiu pel qual s'ha consultat i del seu historial mèdic.
- En alguns casos pot ser necessari realitzar una anàlisi genètica d'alguns familiars directes, per tractar de conèixer les repercussions de les alteracions trobades.
- Aquestes anàlisis poden proporcionar resultats que tinguin implicacions per als seus familiars. En aquest cas, es recomana que els informi personalment, amb la finalitat de que, si ells ho desitgen, puguin acudir a una consulta especialitzada en genètica, on els informaran sobre el seu risc personal, i les seves opcions de salut en el futur.
- Les proves genètiques utilitzades poden proporcionar informació no directament relacionada amb l'objecte de l'anàlisi, i vostè pot decidir si desitja o no que se li comuniqui.
- La informació dels resultats és estrictament confidencial i únicament se li facilitarà a vostè.
- En un cas excepcional, si vostè ha optat per no conèixer la informació de les anàlisis o vostè morís, pot ser necessari informar als seus familiars. Per aquest motiu li demanem ens digui la persona de la seva família amb la qual podríem parlar (veure persona de contacte per a casos excepcionals).

- La mostra biològica sobrant es conservarà al laboratori de Catlab o al laboratori extern que hagi realitzat l'anàlisi, pel temps que Catlab determini per si fos necessari verificar, completar o ampliar el seu diagnòstic i poder satisfer futures necessitats assistencials de vostè o dels seus familiars. A més, si està d'acord, la possible mostra sobrant es guardarà per a futurs estudis de recerca, prèvia autorització del Comitè Ètic de l'Hospital sol·licitant de l'estudi.
- Si està d'acord, la mostra biològica sobrant es podrà utilitzar al laboratori de Catlab, o cedir a un tercer, amb la finalitat de realitzar assajos interns de validació/verificació de mètodes. Aquests assajos es basaran en l'estudi de les mateixes regions genòmiques, mitjançant un mètode diferent que a l'estudi diagnòstic, però, no impliquen l'obtenció d'informació genètica addicional.

Consentiment

Jo, (pacient) _____ junt amb el meu _____ representant _____ legal _____ (opcional) he estat informat/informada per l'equip mèdic que m'atén de que podria estar afectada o ser portador/portadora d'una alteració genètica amb implicacions clíniques, i que el resultat de les proves genètiques de laboratori és o pot ser essencial per establir el diagnòstic. La informació m'ha estat facilitada de forma comprensible i les meves preguntes han estat contestades.

- Dono el meu consentiment per a realitzar les anomenades proves genètiques en el servei de laboratori de Catlab i, en cas necessari, en altres laboratoris designats pels mateixos per a ajudar al procés diagnòstic.
 - (Opcional) Dono el meu consentiment per a que se'm comuniqui informació obtinguda i no directament relacionada amb l'objecte de l'anàlisi
 - (Opcional) Dono el meu consentiment per a la conservació de la mostra obtinguda per a la realització de futurs estudis de recerca. No obstant això, se'm sol·licitarà un consentiment específic per utilitzar les meves mostres en recerca o per emmagatzemar-les en una col·lecció i/o biobanc.
 - (Opcional) Dono el meu consentiment per a la utilització de la mostra en estudis de validació/verificació interna de mètodes a Catlab o per tercers.
- Podré revocar el meu consentiment en qualsevol moment si fora la meva voluntat.

A....., a..... de..... de 20.....

Signatura del pacient o representant

DNI _____

Signatura del facultatiu sol·licitant

Número col·legiat _____

Persona de contacte per a casos excepcionals:

Nom i cognoms:

Parentesc:

Adreça:

Nº de telèfon: