

Consentiment informat per estudis genètics: array-CGH i seqüenciació d'exoma

Des del punt de vista jurídic, el document de consentiment informat està redactat amb la finalitat de complir els requisits que s'exigeixen a la Ley bàsica 41/2002, de 14 de novembre, Reguladora de l'Autonomia del Pacient i de Drets i Obligacions en Matèria d'Informació i Documentació Clínica (1).

La Llei d'investigació biomèdica (que malgrat el seu enunciat és també el marc jurídic en la pràctica assistencial) 14/2007 (2), detalla una sèrie de garanties respecte als estudis genètics i les mostres biològiques, en l'àmbit de la protecció de dades de caràcter personal, i exigeix el **consentiment previ a l'obtenció de mostres i la seva anàlisi**. L'article 47 especifica que els pacients han de rebre la **informació adequada per escrit**, abans de donar el consentiment manifest.

A banda de les consideracions legals, és una realitat que els estudis genètics disponibles a dia d'avui poden proporcionar una quantitat ingent d'informació, que pot arribar a ser complexa, difícil d'entendre i assimilar, i fins i tot tenir un caràcter iatrogènic, si no s'ha fet un treball conjunt d'informació i comprensió entre pacient i professional de la salut.

En aquest sentit, a l'àrea de genètica de Catlab hem redactat un document complet pels estudis genòmics Array-CGH i seqüenciació d'exoma, que conté la informació necessària per a guiar tant al professional mèdic com al pacient en la comprensió del propòsit, el procés, els beneficis, limitacions, riscos i repercussions personals i familiars de l'estudi genètic que es proposa. El document conté també el propi consentiment, **que ha de ser signat tant pel pacient com pel professional sanitari que l'atén**.

El document de consentiment informat, aprovat pel Comitè d'Ètica Assistencial, de l'Hospital Universitari Mútua de Terrassa, estarà disponible per tots els professionals a través d'HCIS, lligada al peticionari de les proves genètiques, i quedarà registrat a la història clínica del pacient.

Catlab Informa

Document de Consentiment Informat Estudis genòmics ARRAY-CGH i seqüenciació exoma

I. INFORMACIÓ

Què és i per a què serveix?

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).

La seqüenciació massiva o seqüenciació de nova generació (NGS) és una tècnica molecular que permet obtenir la seqüència del codi genètic de múltiples regions del genoma de forma simultània. En la seqüenciació de l'exoma s'estudia la part del genoma que porta la informació per a la síntesi de proteïnes, els exons, i les regions contigües. Tot i que la seqüenciació de l'exoma permet analitzar regions genètiques molt amplies, l'anàlisi es focalitzarà en les regions i alteracions que, d'acord amb el coneixement actual, puguin estar relacionades amb el motiu de consulta.

L'array-CGH (hibridació genòmica comparada) és una tècnica que consisteix en l'anàlisi mitjançant la hibridació de l'ADN amb sondes específiques, dissenyades per la detecció d'alteracions de número de còpia (guanys o pèrdues) al llarg de tot el genoma en un sol assaig i amb una resolució mitjana de 250kb.

Com es realitza?

La prova es realitzarà a partir de material genètic procedent d'una mostra biològica, preferentment de sang perifèrica, en quantitat i qualitat suficients.

Els facultatius genetistes del laboratori d'anàlisis clíniques Catlab, realitzaran l'anàlisi apropiada segons la indicació clínica, i gestionaran, sempre que sigui necessari, l'enviament de la mostra a un laboratori extern.

En el seu cas la prova a realitzar serà: Exoma Array-CGH

Tanmateix, pot ser necessari la realització de les dues proves de manera seqüencial per a la validació de les troballes en una de les dues anàlisis o per protocol, segons indicació facultativa.

Notificació i interpretació de resultats

Els resultats se li facilitaran en una consulta específica, on se l'informarà de les possibles alteracions genètiques trobades en relació amb el motiu de consulta, i les seves implicacions.

La informació dels resultats és estrictament confidencial i únicament se li facilitarà a vostè. Si vostè ha optat per no conèixer la informació de les anàlisis, o excepcionalment, al llarg del procés d'estudi vostè perdés la seva autonomia, aquesta informació serà dirigida a persones vinculades a vostè per lligams familiars o de fet. És recomanable que sigui vostè mateix qui designi una persona

Catlab Informa

que el representi en aquests casos. Al final d'aquest document trobarà un espai on pot identificar vostè mateix aquesta persona.

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

La seqüenciació de l'exoma i l'anàlisi per mitjà d'Array-CGH permeten obtenir informació de regions codificants del genoma més enllà del motiu de consulta. En cas que es consideri oportú ampliar l'anàlisi a altres gens d'interès, mai no s'analitzaran aquestes regions, sense prèviament haver-li informat correctament dels riscos i beneficis d'ampliar l'anàlisi i demanar-li el seu consentiment específic.

Quins resultats esperar de l'estudi realitzat?

- **Resultat no conclouent:** es detecten una o més variants de significat clínic incert. En aquest cas pot ser necessari sol·licitar proves addicionals o estudiar altres membres de la família per intentar confirmar si les troballes estan relacionades amb la patologia o alteració genètica que va portar a la realització de l'estudi.
- **Resultat negatiu (o no informatiu):** no es detecten variants que puguin explicar la seva malaltia. **Un resultat negatiu no descarta l'origen genètic de la seva patologia**, ja que depèn de l'abast de l'estudi sol·licitat i les limitacions pròpies de la tècnica utilitzada.
- **Resultat positiu:** es detecten una o més variants patogèniques o probablement patogèniques relacionades amb el motiu de consulta. Aquesta troballa confirmaria o aclariria el seu diagnòstic. Addicionalment, es poden detectar variants patogèniques que poden no estar relacionades amb el motiu de consulta. Aquestes variants es coneixen com a troballes incidentals, i vostè haurà de decidir si en vol ser informat. En el cas de pacients menors d'edat, seguint les recomanacions de les guies europees, només s'informaran quan permetin una acció immediata sobre la salut del pacient.

Limitacions

- Si la mostra rebuda en el laboratori no reuneix les condicions necessàries per realitzar els estudis amb èxit, pot ser necessària l'obtenció d'una nova.
- La sensibilitat de les tècniques utilitzades no és del 100%. Les limitacions de l'anàlisi es descriuen detalladament en l'informe de resultats. La no identificació d'una alteració genètica relacionada amb el seu motiu de consulta no l'exclou completament.

Riscos

- La classificació de les variants i la interpretació del significat de les alteracions genètiques trobades es fan d'acord amb l'evidència científica en el moment de l'anàlisi, i es poden veure modificades en un futur.
- Si s'ha identificat una variant d'interès clínic, pot ser necessari realitzar una anàlisi genètica d'alguns familiars directes, per tractar de conèixer les repercussions de les alteracions trobades.

Catlab Informa

Aquestes anàlisis poden proporcionar resultats que tinguin implicacions clíniques per als seus familiars, inclús de vegades, poden detectar relacions biològiques no reconegudes anteriorment. En tots els casos en que la implicació s'estengui als seus familiars, es recomana que els informi personalment, amb la finalitat de que, si ells ho desitgen, puguin dirigir-se a una consulta especialitzada en genètica, on els informaran sobre el seu risc personal, i les seves opcions de salut en el futur. Si vostè no vol ser el responsable de transmetre aquesta informació, aquesta responsabilitat serà assumida pel facultatiu. En cas de no voler que s'informi als seus familiars, en situacions excepcionals l'equip mèdic podrà informar ponderant la gravetat del cas i sempre amb una justificació raonada.

Altres consideracions

- La mostra biològica sobrant podrà ser conservada al laboratori de Catlab o al laboratori extern que hagi realitzat la tècnica, per si fos necessari verificar, completar o ampliar el seu diagnòstic i poder satisfer futures necessitats assistencials de vostè o dels seus familiars.

Consentiment

Jo, (pacient) _____ junt amb el
meu _____ representant _____ legal _____ (opcional)

_____ he estat informat/informada per l'equip facultatiu 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.

Sí No

Dono el meu consentiment per a que se'm comuniqui informació obtinguda i no directament relacionada amb l'objecte de l'anàlisi.

Sí No

Dono el meu consentiment per a que, en el cas de troballes que indiquin una possible predisposició hereditària, els resultats siguin comunicats als meus familiars.

Sí No

Dono el meu consentiment per a la conservació de la mostra obtinguda per a la realització de futurs estudis de recerca (En aquest cas se li facilitarà prèviament un consentiment específic per utilitzar les seves mostres en recerca o per emmagatzemar-les en una col·lecció i/o biobanc).

Sí No

Catlab Informa

Persona autoritzada per a rebre informació en cas de no voler ser informat o en cas de representació:

Nom i cognoms:

DNI/NIE/Passaport:

Parentesc/Lligam de fet:

Adreça:

Nº de telèfon:

Correu electrònic:

II. DECLARACIONS I SIGNATURES (Abans de signar el document, no dubteu a demanar qualsevol aclariment addicional que desitgeu)

Amb la signatura d'aquest consentiment, el/la pacient declara que ha comprès les explicacions que li han estat facilitades, tant per escrit com verbalment, ha tingut l'oportunitat de preguntar i ha rebut resposta a les qüestions que se li han plantejat, i comprèn els riscos i alternatives existents. Així mateix, ha estat informat/da que pot revocar el present consentiment en qualsevol moment comunicant-ho per escrit a l'equip mèdic que l'atén.

Signatura del/la pacient:

Nom: _____ Data: ___/___/___

Signatura del/la metge/metgessa:

Nom: _____ Data: ___/___/___

Núm. Col·legiat/ada: _____

Signatura del/la representant legal:

(Nom complet, DNI i relació amb el/la pacient): _____

Signatura dels/de les testimonis, si s'escau:

(Nom complet i DNI): _____

_____ Data: ___/___/___

_____ Data: ___/___/___

(El següent cal completar-ho si el/la pacient necessita traducció per part d'un intèrpret professional o d'un intèrpret "ad hoc" per entendre el procediment)

Les explicacions del procediment i les respostes als dubtes del pacient han estat traduïdes amb la màxima fidelitat possible per _____ i aquest/aquesta en dona fe signant en aquest formulari de consentiment informat.

Signatura del traductor/ra: _____ Data: ___/___/___

Protecció de dades personals: **Responsables del tractament:** FUNDACIÓ ASSISTENCIAL DE MÚTUA DE TERRASSA, FPC (G66886144), APTIMA CENTRE CLÍNIC, SLU (B65972390), i CENTRE DE TECNOLOGIA DIAGNÒSTICA, SAU (A58912734). **Finalitat:** Prestació d'assistència medicosanitària i social. **Drets:** Per a l'exercici dels seus drets d'accés, rectificació o supressió, portabilitat i limitació, pot adreçar-se personalment al Servei d'Atenció a l'Usuari de l'entitat, [acompanyant còpia del seu DNI](#). Per a més informació sobre el tractament de les seves dades personals, pot consultar la nostra política de protecció de dades a la pàgina web de l'entitat <https://www.mutaterrassa.com/>

Catlab Informa

Bibliografia

- (1) Ley 41/2002 de 14 de noviembre, básica reguladora de la autonomía del paciente y de derechos y obligaciones en materia de información y documentación clínica. Referencia: BOE-A-2002-22188. [internet].2002 [cited 2024 Gen 31] Available from: <https://www.boe.es/buscar/pdf/2002/BOE-A-2002-22188-consolidado.pdf>
- (2) Ley 14/2007, de 3 de julio, de Investigación biomédica. Referencia: BOE-A-2007-12945. [Internet]. [cited 2024 Gen 31]. Available from: <https://www.boe.es/buscar/pdf/2007/BOE-A-2007-12945-consolidado.pdf>

Laia Ejarque Vila
Genètica
CATLAB
Tel. 681.31.12.31 /
629.61.06.55
lejarque@catlab.cat

Maria Jiménez Navajas
Genètica
CATLAB
Tel 630 64 98 20 /
629.61.06.55
mjimenezn@catlab.cat

Emma Triviño Palomares
Genètica
CATLAB
Tel. 628.20.33.92 /
629.61.06.55
etrivino@catlab.cat