

CONSENTIMIENTO INFORMADO

SECUENCIA DE EXOMA COMPLETO PACIENTE / MIEMBROS DE LA FAMILIA

Para obtener más información sobre las pruebas genéticas para pacientes y familiares, visite: <https://blueprintgenetics.com/resources/whole-exome-sequencing-guide-for-patients-and-families/>

Confirmando que se me ha explicado la siguiente información con respecto a la prueba:

1. Los resultados de esta prueba pueden revelar que yo y/o los miembros de mi familia padecemos una enfermedad hereditaria o que tenemos un mayor riesgo de padecer una enfermedad genética. Entiendo que esta prueba puede detectar relaciones biológicas previamente no detectadas, como puede ser un resultado negativo de paternidad.
2. Soy consciente de que los resultados de esta prueba podrían no ser concluyentes respecto a su estado genético. Aunque se sabe que algunas variantes genéticas son patogénicas y otras son benignas, una parte de las variantes genéticas detectadas tienen un significado incierto. Dependiendo de los resultados de esta prueba, el médico puede recomendarme asesoramiento genético o que tanto yo como los miembros de mi familia nos hagamos otras pruebas.
3. Entiendo que se puede utilizar un resumen anonimizado de los resultados de esta prueba en, por ejemplo, reuniones, publicaciones científicas y/o en bases de datos de variantes de ADN con el fin de mejorar los conocimientos, diagnósticos y tratamientos de cuadros clínicos similares. Nunca se presentarán datos identificativos.
4. Si he seleccionado la opción de facturación del seguro del paciente, autorizo a mi seguro médico o proveedor de seguros a pagar las prestaciones del seguro directamente a Blueprint Genetics. Autorizo a Blueprint Genetics a divulgar información sobre mis pruebas a mi aseguradora. Entiendo que soy legalmente responsable de enviar a Blueprint Genetics el dinero recibido de mi compañía de seguros para la realización de esta prueba genética. Si mi seguro no cubre estos servicios o solo cubre parte del total, yo soy responsable de los costos restantes de esta prueba.
5. Soy consciente de que no aceptar ninguno de los apartados que se deben seguir no afectará de ninguna manera a mi tratamiento posterior. Si no marca ninguna casilla en una sección, se entenderá que no otorga su consentimiento.
6. **Consentimiento por separado para el almacenamiento de muestras en Blueprint Genetics durante 3 años con el propósito de realizar una segregación familiar.** Al marcar la casilla correspondiente a continuación, doy mi consentimiento para el almacenamiento durante 3 años de la muestra de ADN en el laboratorio de diagnóstico de Blueprint Genetics con el propósito de realizar una segregación familiar. Sin este permiso, la muestra se almacenará durante aproximadamente 12 meses y se desechará tras este periodo, a menos que las leyes aplicables exijan una eliminación más temprana.
 - Doy mi consentimiento para el almacenamiento de 3 años de la muestra con el propósito de realizar una segregación familiar
7. **Consentimiento por separado para el uso en investigación y el almacenamiento a largo plazo.** Al marcar la casilla correspondiente a continuación, doy mi consentimiento para el almacenamiento a largo plazo de la muestra de ADN en el laboratorio de diagnóstico de Blueprint Genetics (sin el consentimiento por separado para el almacenamiento a largo plazo, las muestras de ADN se almacenan generalmente durante aproximadamente 12 meses) para el uso de la muestra de ADN en la investigación de enfermedades hereditarias mendelianas y los esfuerzos por mejorar el diagnóstico y el tratamiento de dichas enfermedades. Los datos de investigación sobre mi persona serán tratados como información confidencial y codificados de tal manera que mi identidad no pueda ser revelada sin el código clave en posesión del médico investigador de Blueprint Genetics. Cuando sea necesario, los datos de investigación codificados también podrán tratarse dentro o fuera de la Unión Europea y publicarse para que los utilice otro grupo de investigación o empresa que participen en el estudio. Por la presente doy mi consentimiento para el uso de los datos de investigación antes mencionados para los fines establecidos en este consentimiento. Los datos se conservarán durante 50 años.

Entiendo que mi consentimiento para el uso de la muestra para fines de diagnóstico en la investigación es voluntario y que puedo cancelar este consentimiento y retirar mi participación en cualquier momento antes de la finalización del estudio. Soy consciente de que los datos recopilados hasta la fecha de la retirada de mi consentimiento se utilizarán como parte del material de investigación.

- Doy mi consentimiento para el uso en investigación y el almacenamiento a largo plazo de la muestra, tal como se establece en la sección 7 anterior.

8. Consentimiento por separado para el informe de hallazgos secundarios/incidentales. Al marcar la casilla correspondiente a continuación, doy mi consentimiento a Blueprint Genetics para informar a mi profesional sanitario solicitante cualquier posible hallazgo secundario que no esté directamente relacionado con el motivo de consulta. Blueprint Genetics informa como hallazgos secundarios variantes patogénicas y probablemente patogénicas en genes seleccionados asociados con varios trastornos genéticos. Los genes seleccionados en los que se informan de hallazgos secundarios representan aquellos incluidos en "Recomendaciones del ACMG para el informe de resultados secundarios en el exoma clínico y la secuenciación del genoma" publicadas por el Colegio Estadounidense de Genética médica y genómica.

Entiendo que los hallazgos secundarios son de valor médico y pueden tener consecuencias para mi salud en un futuro y para propósitos de planificación familiar. Entiendo que la ausencia de resultados secundarios para cualquier gen en particular no significa que no haya variantes patogénicas en ese gen.

Blueprint Genetics debe recibir este consentimiento antes de que la muestra se ponga en análisis para informar de cualquier hallazgo secundario. Entiendo que los miembros de mi familia pueden decidir sus hallazgos secundarios independientemente de mi decisión.

Doy mi consentimiento para que se informe de los hallazgos secundarios.

Otorgo permiso a Blueprint Genetics para contactarme con respecto a investigaciones genéticas adicionales y/u otros servicios genéticos relevantes para mí en el futuro. Puedo retirar dicho contacto en cualquier momento.

FIRMA DEL PACIENTE

Al firmar este formulario, reconozco que he leído el Consentimiento informado para la secuenciación del exoma completo y que comprendo su contenido. He tenido la oportunidad de hacer preguntas sobre este formulario y he recibido las respuestas correspondientes.	
Nombre (en mayúscula):	Fecha de nacimiento (AAAA-MM-DD):
Firma:	Fecha (AAAA-MM-DD):
Nombre y relación del representante legal, si el paciente es menor de edad (en mayúscula):	Firma del representante legal, si el paciente es menor de edad: