

1^{er} Apellido: _____
2^o Apellido: _____
Nombre _____ n^o Historia
Fecha _____ Cama: _____ Servicio _____

AUTORIZACIÓN TÉCNICAS DE RIESGO

MODELO DE CONSENTIMIENTO INFORMADO PARA EL ESTUDIO DE PANEL DE GENES RELACIONADOS CON PREDISPOSICIÓN HEREDITARIA AL CÁNCER

Su médico o asesor genético le ha recomendado la realización de un estudio que tiene como objetivo la identificación de variantes patogénicas en genes relacionados con la predisposición hereditaria al cáncer, las cuales podrían explicar su caso o los casos de cáncer en su familia.

Antes de realizar este estudio, usted debería haber recibido el asesoramiento genético apropiado, en el que se le habrá informado de los posibles resultados y las implicaciones de los mismos para usted y su familia.

Aspectos técnicos del estudio genético

La tecnología actual permite el estudio de múltiples genes de forma simultánea a través de la llamada "secuenciación masiva" (NGS – Next Generation Sequencing). Con esta técnica se obtiene la secuencia genómica de un grupo de genes (ver Anexo) que pueden estar relacionados con la predisposición hereditaria al cáncer. Los genes estudiados pueden tener diferentes implicaciones clínicas, y de algunos tenemos un conocimiento limitado de las mismas y de las estrategias preventivas más adecuadas. Para el estudio se necesita una muestra de ADN que se obtendrá a partir de una extracción de 10 o 20 mL de sangre por venopunción.

Los análisis se llevarán a cabo en el Laboratorio:

La secuencia genómica obtenida quedará almacenada informáticamente. Tanto la muestra como la secuencia serán tratadas de acuerdo con las leyes vigentes de protección de datos (Ley Orgánica de Protección de Datos Personal y Garantías de los Derechos Digitales) y de investigación biomédica (Ley de Investigación Biomédica 14/2007). Las variantes genómicas detectadas podrán ser compartidas de forma pseudonimizada en publicaciones científicas o bases de datos internacionales para facilitar su interpretación.

Pasos que se seguirán durante el estudio genético

El panel incluye un número de genes de susceptibilidad al cáncer que se secuenciarán de forma simultánea. Se analizarán genes clínicamente relevantes que pueden asociarse con mayor o menor frecuencia a su historia personal o familiar.

El estudio incluye siempre el análisis de genes que confieren un alto riesgo para el cáncer de mama y ovario (BRCA1 y BRCA2) y de colon y endometrio (MLH1, MSH2 y MSH6). Los genes especificados en el anexo son los que se analizarán e interpretarán y los que se incluirán en el informe del resultado final. Durante el análisis también se obtendrá la secuencia de otros genes de los cuáles no se conoce con certeza su asociación con cáncer familiar.

En algunos casos, en función del tipo de tumor/es observados en la familia, puede que su médico o asesor genético le recomiende el estudio de otros genes o bien añadir alguno no incluido inicialmente en el panel. En este caso, se hará constar en el Anexo.

¿Cuáles son los posibles resultados del estudio genético?

Los resultados del estudio genético deberán ser interpretados por un profesional especialmente entrenado para ello". A grandes rasgos, existen tres posibilidades:

a) Se ha identificado una variante patogénica

Este resultado aporta información sobre un factor de riesgo genético a desarrollar cáncer. Puede tener implicaciones médicas, de detección precoz y/o prevención para usted o para sus familiares. Sus familiares se podrán realizar un estudio genético directo de esta variante.

b) NO se ha identificado ninguna variante patogénica

Este resultado significa que no se ha identificado una causa de predisposición genética de su cáncer en los genes estudiados. Las recomendaciones médicas para usted y sus familiares se basarán en la historia personal y familiar. No se puede ofrecer estudio genético a sus familiares.

c) Se han identificado variantes genéticas de significado clínico desconocido

En el estudio del panel de genes podrían identificarse variantes genéticas de las que actualmente no se conoce con certeza su significado clínico (se llaman Variantes de Significado Desconocido o VSD).

En el informe se harán constar aquellas variantes que, de acuerdo con el conocimiento actual, puedan ser clasificadas como patogénicas de forma inequívoca y/o que condicionen cambios en el manejo clínico del paciente. También se informará de las VSD detectadas, pero no pueden usarse para su manejo médico ni para una estimación de riesgo genético de cáncer en usted o en su familia y no se indicará su estudio en sus familiares fuera del ámbito de investigación. Para ayudar a determinar su significado clínico podrían solicitarse otras pruebas adicionales.

Beneficios, riesgos y limitaciones del estudio genético:

Beneficios

Los resultados de esta prueba genética le pueden ayudar a usted y a su médico en la toma de decisiones sobre su atención médica, en cuanto a la realización de pruebas de detección precoz, cirugías reductoras de riesgo y otras estrategias preventivas/curativas.

La detección de una variante patológica en una familia permite que otros miembros de la misma puedan conocer si han heredado o no la susceptibilidad genética haciéndose un estudio genético directo.

Riesgos asociados al estudio genético

El estudio de un número elevado de genes en el panel aumenta la probabilidad de tener un resultado no esperado, es decir que se identifique una variante patológica en un gen que no esté asociado con el/los tumor/es que se ha/n presentando en su familia. Este resultado puede tener o no implicaciones en el manejo clínico preventivo y para el asesoramiento de otros familiares.

Además hay que estar preparado para un resultado incierto y para la posibilidad de que el resultado no cambie su manejo clínico.

Limitaciones

Con este estudio analizaremos sólo los genes seleccionados que están asociados a los diferentes cánceres presentes en su familia, a pesar de que se hayan secuenciado todos los genes incluidos en el panel y que se describen más adelante. No podemos descartar que pueda existir una variante genómica que no haya sido detectada o bien que la variante se encuentre en un gen no analizado.

Para algunos de los genes incluidos en los paneles no disponemos de guías clínicas para su manejo, y las recomendaciones se harán en base a los conocimientos médicos actuales y la historia familiar.

ANEXO A LA HOJA INFORMATIVA DEL ESTUDIO DE PANEL DE GENES RELACIONADOS CON PREDISPOSICIÓN HEREDITARIA AL CÁNCER

Aquí se marca el criterio correspondiente a su caso:

- Panel de cáncer de mama:** BRCA1, BRCA2, MLH1, MSH2, MSH6 (otros).
- Panel de cáncer de ovario:** BRCA1, BRCA2, MLH1, MSH2, MSH6 (otros).
- Panel de cáncer de mama y ovario:** BRCA1, BRCA2, MLH1, MSH2, MSH6 (otros).
- Panel de cáncer colorrectal con poliposis:** BRCA1, BRCA2, MLH1, MSH2, MSH6 (otros).
- Panel de cáncer colorrectal sin poliposis - endometrio:** BRCA1, BRCA2, MLH1, MSH2, MSH6 (otros).
- Panel de cáncer gástrico:** BRCA1, BRCA2, MLH1, MSH2, MSH6 (otros).
- Panel de melanoma:** BRCA1, BRCA2, MLH1, MSH2, MSH6 (otros).
- Panel de cáncer de páncreas:** BRCA1, BRCA2, MLH1, MSH2, MSH6 (otros).
- Panel de cáncer de próstata:** BRCA1, BRCA2, MLH1, MSH2, MSH6 (otros).
- Panel de cáncer renal:** BRCA1, BRCA2, MLH1, MSH2, MSH6 (otros).
- Panel de cáncer de tiroides:** BRCA1, BRCA2, MLH1, MSH2, MSH6 (otros).
- Otros:** _____

El estudio completo (diagnóstico e investigación) comprende lo siguiente:

Responsable del Estudio:	COMPLETAR
Finalidad del Estudio:	Asistencia sanitaria, realización de pruebas y diagnóstico.
Legitimación:	Consentimiento del paciente.
Destinatarios:	Encargados del Estudio.
Derechos:	Acceso, rectificación, supresión y portabilidad de sus datos, y la limitación u oposición a sus tratamiento y/o a las decisiones automatizadas. Derecho a reclamar ante cualquier autoridad de control.
Procedencia:	Facilitada por usted como interesado.

CONSENTIMIENTO

D. / Dña manifiesta que ha recibido información suficiente y en términos comprensibles para tomar la decisión, de acuerdo con su propia y libre voluntad y **presta su consentimiento y autorización** a la práctica del procedimiento o intervención reseñada.

Nombre, apellidos y nº colegiado del médico que informa:

Debido a la importancia de los resultados del estudio genético para otros miembros de la familia, autorizo a que, en caso de no poder contactar conmigo para entregarme los resultados, éstos puedan ser comunicados a otras personas. Las personas autorizadas son:

Nombre y apellidos:	DNI:
Teléfono de contacto:	En caso de incapacidad del paciente (razonar la incapacidad).

Nombre y apellidos:	DNI:
Teléfono de contacto:	

En a de de	
Firma del Médico	Firma del paciente o representante legal

DENEGACIÓN DE CONSENTIMIENTO:

D. / Dña., decido no dar mi consentimiento para que se efectúe el procedimiento o la intervención reseñada. Me han sido explicadas, entiendo y asumo las repercusiones que esta decisión pudiera ocasionar sobre la evolución del proceso.

En a de de	
	Firma del paciente o representante legal En caso de incapacidad del paciente (razonar la incapacidad).

REVOCACIÓN

D. / Dña retiro mi consentimiento prestado anteriormente, sin que sea necesario aducir justificación alguna.

En a de de	
	Firma del paciente o representante legal En caso de incapacidad del paciente (razonar la incapacidad).