

ÁREA DE SALUD 1 <small>MURCIA-OESTE</small> Arrixaca	 Servicio Murciano <small>de Salud</small>	ETIQUETA IDENTIFICATIVA	
		Nº HC:	Nº SS:
1º Apellido:			
2º Apellido:			
Nombre			
Sexo:	Edad:	Fecha	
Nacimiento:			
Dirección:			
Teléfono:			



Documento que te explica el estudio por técnica de secuenciación masiva NGS

Por favor, lee este documento y pregunta tus dudas a tu médico.

¿Qué es este documento?

El documento es una explicación sobre unas pruebas médicas genéticas. Es necesario que entiendas este documento para que los médicos puedan hacerte esas pruebas.

Los médicos tienen que explicarte primero en qué consisten las pruebas y para qué sirve. Además, te tienen que contar los posibles peligros que pueden tener las pruebas.

Después de entender todas estas explicaciones, tienes que firmar la última página en una de estas 2 partes:

- Para dar tu permiso para que te hagan la prueba.
- Para rechazar que te hagan la prueba.

¿Qué es una enfermedad genética?

Los genes son una parte fundamental de los seres humanos. Son invisibles, pero contienen la información de cómo somos y qué recibimos de nuestros padres.

Por ejemplo, los genes dicen el color del pelo o de la piel.

También tienen información sobre posibles enfermedades que podemos tener.

Una enfermedad genética es una enfermedad que viene en nuestros genes desde que estamos en el vientre de nuestras madres.

Existen pruebas para saber si una enfermedad viene de nuestros genes.

ÁREA DE SALUD 1 <small>MURCIA-OESTE</small> Arrixaca	 Servicio Murciano <small>de Salud</small>	ETIQUETA IDENTIFICATIVA	
		Nº HC:	Nº SS:
1º Apellido:			
2º Apellido:			
Nombre			
Sexo:	Edad:	Fecha	
Nacimiento:			
Dirección:			
Teléfono:			

¿Qué es la técnica de secuenciación masiva NGS?

Es una técnica para diagnosticar enfermedades genéticas.

Esta técnica permite saber si una persona tiene algún tipo de enfermedad genética y cómo puede afectar a su desarrollo.

Esta técnica permite descubrir solo algunas enfermedades genéticas.

¿Cómo es la prueba genética?

Van a tomar una muestra de sangre, de piel u otra muestra que tenga los genes del paciente.

A veces, será necesaria también tomar una muestra de sangre de los padres o de otros familiares.

Los resultados suelen tardar entre 3 y 6 meses.

Tarda más tiempo cuando el estudio es más profundo.

Es muy importante que las muestras sean de los padres verdaderos del paciente para que los médicos puedan entender de forma correcta los resultados y conocer el origen del problema.

¿Para qué sirve esta prueba genética?

Esta prueba genética sirve para saber si los genes del paciente están bien o tienen alteraciones.

Cuando un gen está alterado, quiere decir que tiene un problema.

Esta prueba genética permite detectar alteraciones que pueden causar una enfermedad más adelante o que han causado ya una enfermedad.

Puede haber los siguientes resultados:

1. Normal: no hay alteraciones genéticas.
2. Benignas: hay alteraciones genéticas, pero sabemos que no son dañinas.
3. Probablemente benignas: hay alteraciones genéticas, pero es muy probable que no sean dañinas.
4. Patogénica: hay alteraciones genéticas que son dañinas.

	ETIQUETA IDENTIFICATIVA	
	Nº HC:	Nº SS:
1º Apellido:		
2º Apellido:		
Nombre		
Sexo:	Edad:	Fecha
Nacimiento:		
Dirección:		
Teléfono:		

5. Probablemente patogénica: hay alteraciones genéticas, que es muy probable que sean dañinas.
El laboratorio recomendará revisar estos resultados pasados 4 o 5 años.
6. Significado clínico incierto: hay alteraciones genéticas, pero todavía no se sabe si son importantes porque no hay estudios ni investigaciones suficientes.
Es posible que los médicos pidan más pruebas.
7. Hallazgos secundarios: son otras alteraciones genéticas que no buscaba el análisis, pero han encontrado, por ejemplo, relacionados con posibles cánceres o problemas de corazón.
8. Hallazgos incidentales: son otras alteraciones genéticas que no buscaba el análisis y que pueden ser importantes para la salud del niño o sus familiares.

El laboratorio de los análisis hablará primero con el médico, cuando encuentra algún tipo de alteración genética.
Luego el médico hablará con el paciente o sus familiares.

¿Detecta todo tipo de alteraciones genéticas esta prueba?

No, no las detecta todas.

Hay algunas alteraciones genéticas que no puede detectar esta prueba.

Por ejemplo, puede que el estudio tenga un resultado normal, pero podrían existir alteraciones desconocidas todavía por la ciencia.

También puede ocurrir que la enfermedad tenga otra causa diferente a una enfermedad genética.

¿Tiene otros efectos esta prueba genética?

No.

ÁREA DE SALUD 1 <small>MURCIA-OESTE</small> Arrixaca	 Servicio Murciano <small>de Salud</small>	ETIQUETA IDENTIFICATIVA	
		Nº HC:	Nº SS:
1º Apellido:			
2º Apellido:			
Nombre			
Sexo:	Edad:		Fecha
Nacimiento:			
Dirección:			
Teléfono:			

¿Qué peligros tiene esta prueba?

Los principales peligros son que se retrase el resultado por una de estas razones:

- Porque se necesita más cantidad de sangre, piel u otra muestra.
- Porque la muestra obtenida no es de buena calidad.
- Porque sea necesaria sangre de los padres o de otros familiares para comprender los resultados de forma correcta.
- Porque haya que hacer otros estudios cuando el análisis da un resultado incierto.

¿Qué peligros tiene esta prueba genética para mi caso?

Si tienes alguna otra enfermedad que pueda añadir más peligros a la prueba.

¿Está contraindicada esta prueba genética en algún caso?

No.

¿Hay otras pruebas posibles en vez de estas?

Estas pruebas genéticas son las mejores para tu caso.

¿Puede haber una revisión de los resultados de la prueba por algún motivo?

Sí, en algunos casos es recomendable

hacer una revisión de los resultados pasados 4 o 5 años.

En ese tiempo, puede ocurrir que haya avances médicos y científicos

que permitan entender mejor si hay alteraciones o qué importancia tienen.

¿Tienes alguna duda?

Pregunta a tu médico cualquier duda.

Después tienes que firmar la siguiente página

para dar permiso o no a que te hagan la prueba.

<p>ÁREA DE SALUD 1 MURCIA-OESTE</p> <p>Arrixaca</p>	 <p>Servicio Murciano de Salud</p>	ETIQUETA IDENTIFICATIVA	
		Nº HC:	Nº SS:
1º Apellido:			
2º Apellido:			
Nombre			
Sexo:	Edad:		Fecha
Nacimiento:			
Dirección:			
Teléfono:			

Declaración de confidencialidad de datos

El hospital va a enviar las muestras para el estudio genético al Centro de Bioquímica y Genética Clínica.

Con esta declaración, te informamos de que:

1. Las personas del Centro que traten las muestras y conozcan los datos genéticos guardarán secreto para siempre.
2. Tienes derecho a que no te digamos los resultados, si no los quieres saber.
3. Solo tú decides contar a otras personas los resultados del estudio o que los médicos del hospital cuenten los resultados a otras personas.
4. Solo tú decides contarle los resultados a los familiares que pueden estar afectados.

Además, te pediremos autorización para que el Centro guarde las muestras durante 5 años o hasta que no sean útiles.

El objetivo es que las tengamos por si son necesarios otros estudios genéticos en el futuro para ti o tu familia.

Puedes darnos tu autorización o no.

<p>ÁREA DE SALUD 1 MURCIA-OESTE</p> <p>Arrixaca</p>	 <p>Servicio Murciano de Salud</p>	ETIQUETA IDENTIFICATIVA		
		Nº HC:	Nº SS:	
1º Apellido:				
2º Apellido:				
Nombre				
Sexo:	Edad:	Fecha		
Nacimiento:				
Dirección:				
Teléfono:				

Declaración de protección de datos

Guardaremos tus datos personales y de salud en un programa informático del hospital.

Los usaremos solo para que te atiendan los médicos, para hacer gestiones, como citas y formación de médicos.

Tus derechos son:

- Acceso: quiere decir que tienes derecho a saber qué datos tenemos de ti.
- Rectificación: quiere decir que tienes derecho a pedir que corriamos tus datos.
- Supresión: quiere decir que tienes derecho a pedir que borremos tus datos.
- Oposición: quiere decir que tienes derecho a rechazar que utilicemos tus datos en algunos casos.

Puedes ejercer tus derechos sobre tus datos por escrito.

Tienes que escribir un correo electrónico al Delegado de Protección de Datos:

dpd-sms@carm.es

Debes adjuntar una fotocopia de tu DNI.

<p>ÁREA DE SALUD 1 MURCIA-OESTE</p> <p>Arrixaca</p>	<p>Servicio Murciano de Salud</p>	ETIQUETA IDENTIFICATIVA	
		Nº HC:	Nº SS:
1º Apellido:			
2º Apellido:			
Nombre			
Sexo:	Edad:		Fecha
Nacimiento:			
Dirección:			
Teléfono:			



Autorización para el estudio por técnica de secuenciación masiva NGS

Me han propuesto hacerme una prueba de enfermedades genéticas.

Yo confirmo que:

- Me han dado un documento con información sobre la prueba.
- He leído esa información.
- He entendido esa información.
- El doctor _____
me ha explicado todas mis dudas.
- Me han dado toda la información que necesitaba
para tomar una decisión.
- Me han dado una copia de este documento.
- Sé que puedo rechazar hacerme este tratamiento
en cualquier momento, aunque lo permita ahora con mi firma.

Estas pruebas pueden descubrir por accidente otras enfermedades que tenga.

Marca una cruz en tu elección:

- Quiero saberlo
- No quiero saberlo

De estas pruebas, tendremos tus datos genéticos y habrá una parte de las muestras que sobrarán. ¿Nos das permiso para guardarlos?

Marca una cruz en tu elección:

- Sí, doy mi permiso.
- No, no doy mi permiso.

Podríamos hacer otro análisis con tus datos genéticos, más adelante cuando haya más avances médicos y científicos. ¿Nos das permiso para hacerlos?

Marca una cruz en tu elección:

- Sí, doy mi permiso.
- No, no doy mi permiso.

<p>ÁREA DE SALUD 1 MURCIA-OESTE</p> <p>Arrixaca</p>	 <p>Servicio Murciano de Salud</p>	ETIQUETA IDENTIFICATIVA	
		Nº HC:	Nº SS:
1º Apellido:			
2º Apellido:			
Nombre			
Sexo:	Edad:		Fecha
Nacimiento:			
Dirección:			
Teléfono:			

(Continúa)

Si das tu permiso

Por eso, autorizo a que este hospital realice este estudio genético por técnica de secuenciación masiva NGS.

Nombre del paciente:

Nombre del representante legal:

Marca estas casillas, si eres representante legal del paciente:

- Confirmando que su padre o su madre están de acuerdo también en que realice la prueba al niño.
- Soy el único tutor legal del paciente.

En Murcia, el (día de la semana) (día) de (mes) de (año)

Firma del paciente

Firma del representante legal

DNI/NIE/Pasaporte:

DNI/NIE/Pasaporte:

Fecha de nacimiento:

CIP autonómico:

(Continúa)

		ETIQUETA IDENTIFICATIVA		
		Nº HC:		
		1º Apellido:		
		2º Apellido:		
		Nombre		
		Sexo:	Edad:	Fecha
		Nacimiento:		
		Dirección:		
		Teléfono:		

Si no das tu permiso o si cambias de opinión

Por eso, yo:

- Rechazo hacerme el estudio genético por técnica de secuenciación masiva NGS.
- Cambio de opinión y anulo el permiso que había dado para el estudio genético por técnica de secuenciación masiva NGS.

En Murcia, el (día de la semana) (día) de (mes) de (año)

Firma de la paciente

Firma del representante legal

DNI/NIE/Pasaporte:

DNI/NIE/Pasaporte:

Si no quieres que te informen de los resultados y la evolución de la enfermedad

Por motivos personales, mantengo mi permiso para hacer el estudio genético, pero no quiero que me informen ahora de los resultados y la evolución de la enfermedad.

Firma de la paciente

Firma del representante legal

DNI/NIE/Pasaporte:

DNI/NIE/Pasaporte:

(Continúa)

<p>ÁREA DE SALUD 1 MURCIA-OESTE</p> <p>Arrixaca</p>	 <p>Servicio Murciano de Salud</p>	<p>ETIQUETA IDENTIFICATIVA</p> <p>Nº HC: Nº SS:</p> <p>1º Apellido: </p> <p>2º Apellido: </p> <p>Nombre </p> <p>Sexo: Edad: Fecha</p> <p>Nacimiento: </p> <p>Dirección: </p> <p>Teléfono: </p>
--	---	---

Declaración del médico que recibe la autorización del paciente

He informado al paciente y a su representante legal, si lo tiene, de:

- Las características del estudio.
- Los beneficios y los peligros que tiene.
- La información que no podremos conseguir con el estudio.
- Otras posibles pruebas o estudios.

También le he entregado una copia de esta información sobre el estudio y su autorización firmada.

Firma del médico

Número de colegiado:

Hospital:

Servicio médico: