BIOARRAY
Diagnóstico Genético

Consentimiento informado para la realización de análisis genéticos

Análisis genético solicitado:	
Indicación Clínica / Sospecha Diagnóstica:	

1. Descripción, finalidad y beneficios del análisis

Un análisis genético consiste en el estudio del material genético (ADN, ARN o cromosomas) del paciente con el fin de identificar variantes que puedan explicar un cuadro clínico, confirmar un diagnóstico, evaluar el riesgo de desarrollar una enfermedad, orientar el manejo médico o facilitar el consejo genético familiar. La técnica concreta empleada (microarray genómico, secuenciación Sanger, MLPA, secuenciación de nueva generación sobre panel, exoma o genoma, estudios de expansión, metilación, cariotipo, FISH u otras) viene determinada por la indicación clínica y se detalla en el apartado «Análisis genético solicitado» y en el formulario de solicitud.
Los resultados podrán ser positivos (variante explicativa del fenotipo o que aumenta el riesgo de enfermedad), negativos (sin variantes relevantes detectadas) o inciertos (variantes de significado clínico no establecido). Un resultado negativo no descarta de manera absoluta una causa genética; un resultado positivo no garantiza siempre una utilidad clínica directa. Los resultados deben interpretarse siempre por un facultativo en el contexto clínico del paciente.
Cuando el médico prescriptor lo haya indicado en el formulario de solicitud, el alcance del análisis podrá ampliarse internamente sin requerir nueva muestra ni nueva firma del paciente (por ejemplo, paso de panel virtual a exoma completo en análisis basados en secuenciación amplia). El presente consentimiento ampara estas ampliaciones cuando estén previstas en la solicitud.

2. Procedimiento

2.1 ¿Cómo se realiza el análisis?

Se requiere una muestra biológica del paciente —habitualmente sangre periférica en tubo con EDTA-K, Li-Heparina y, según la prueba, también saliva, hisopado bucal, biopsia u otros tejidos— de la que se obtiene material genético. La extracción de sangre conlleva únicamente los riesgos mínimos propios de la venopunción y no supone riesgo añadido para la salud. En el laboratorio, la muestra se procesa mediante la técnica adecuada según la indicación del médico prescriptor; los resultados clínicamente relevantes se confirman, cuando procede, mediante una técnica ortogonal.

2.2 ¿Qué familiares se analizan?

En función de la estructura familiar y de la sospecha clínica puede ser necesario analizar a uno o más familiares biológicos para establecer el origen y significado de las variantes. Si durante el análisis se detectara incompatibilidad entre los vínculos familiares declarados y las relaciones biológicas observadas (no paternidad, falsa relación de hermandad, etc.), este hallazgo no se comunicará en el informe, salvo que sea imprescindible para la correcta interpretación; en ese caso se trasladará al médico prescriptor con la máxima confidencialidad.

2.3 Asesoramiento genético y plazo de entrega

Conforme al art. 54 de la Ley 14/2007 de Investigación Biomédica (LIB), todo análisis genético con fines sanitarios debe ir acompañado de asesoramiento genético previo y posterior, a cargo del facultativo prescriptor o, cuando proceda, de profesionales con formación específica en genética clínica. El plazo de entrega del informe depende de la técnica empleada y se comunica al solicitar el análisis. Este plazo puede verse afectado por incidencias preanalíticas, complejidad del caso, estudios adicionales en familiares o eventuales ampliaciones del análisis.

3. Limitaciones del estudio

3.1 Alcance y sensibilidad

Ninguna técnica genética detecta el 100% de las variantes posibles. El alcance del análisis está limitado a los genes, regiones o tipos de variante que cubre la técnica solicitada por el facultativo prescriptor. Determinados tipos de variantes (variantes en número de copias, reordenamientos estructurales, mosaicismos por debajo de la sensibilidad analítica, expansiones de repeticiones, variantes en regiones repetitivas, modificaciones epigenéticas, disomías uniparentales, variantes en regiones reguladoras o intrónicas profundas) pueden no detectarse o detectarse con sensibilidad reducida, en función de la técnica empleada. Cuando la sospecha clínica lo aconseje, el facultativo prescriptor podrá solicitar técnicas complementarias.

3.2 Resultados erróneos

La sensibilidad y especificidad analíticas son inferiores al 100 %. Excepcionalmente pueden producirse falsos positivos o falsos negativos. Si la causa de un resultado discordante no puede atribuirse a un error trazable del laboratorio, Bioarray no se responsabilizará del resultado incompleto o equívoco.

El envío de este formulario junto con la muestra implica la aceptación del presupuesto. La Ley 14/2007 de 3 de julio de Investigación Biomédica (LIB 2007) fija normas para la realización de los análisis genéticos con fines sanitarios. BIOARRAY S.L. es el Responsable del tratamiento de los datos personales proporcionados bajo su consentimiento y le informa que estos datos serán tratados de conformidad con lo dispuesto en el Reglamento (UE) 2016/679 (RGPD) y la LOPDGDD 3/2018, con la finalidad de realizar estudios genéticos. Puede ejercer los derechos de acceso, rectificación, portabilidad, supresión, limitación y oposición dirigiéndose a BIOARRAY S.L. en Parque Científico y Empresarial de la UMH, Edificio Quorum III, S/N, 03202 Elche (Alicante). Email: info@bioarray.es. Reclamación: www.aepd.es.

4. Informe de resultados

4.1 Interpretación y contenido del informe

Las variantes se clasifican siguiendo las directrices internacionales aplicables a cada tipo de variante y técnica (ACMG, ClinGen, ISCN, etc., según proceda). El informe incluirá, como mínimo: identificación del paciente y de la muestra, indicación clínica, técnica empleada y alcance del análisis, métricas de calidad aplicables, variantes patogénicas y probablemente patogénicas relacionadas con el fenotipo, variantes de significado incierto cuando sean clínicamente relevantes, segregación cuando se haya estudiado, limitaciones del análisis y recomendaciones clínicas.

4.2 Hallazgos por defecto

Por defecto, el informe únicamente recogerá variantes que puedan explicar el fenotipo dentro del alcance solicitado. No se informará de hallazgos en genes ajenos a la indicación, variantes farmacogenéticas o estado de portador no relacionado, salvo que el paciente lo autorice expresamente en el apartado 9 (Consentimientos opcionales).

4.3 Destinatarios del informe y datos brutos

El informe se entrega al médico prescriptor. A petición de este, una copia puede remitirse a otros profesionales sanitarios implicados en la atención clínica del paciente o al laboratorio solicitante. Cuando la técnica lo genere, el médico prescriptor podrá solicitar los datos brutos del análisis, que pueden contener más información que la analizada e informada por Bioarray; la responsabilidad sobre su posterior interpretación recae sobre quien los solicita.

5. Reanálisis y actualización de resultados

El conocimiento sobre las variantes genéticas evoluciona con el tiempo. Como parte del compromiso de Bioarray con la calidad del servicio, el laboratorio podrá revisar casos previos cuando la nueva evidencia científica pueda modificar sustancialmente un resultado ya emitido. Esta revisión forma parte del servicio contratado y no requiere autorización adicional. Cuando proceda, Bioarray emitirá un informe actualizado al médico prescriptor, salvo que el paciente, en ejercicio de su derecho a no saber (art. 4.5 LIB), haya manifestado por escrito su voluntad de no recibir esta información sobrevenida. El paciente o el médico prescriptor podrán además solicitar activamente un reanálisis, recomendándose esperar al menos doce meses desde el análisis original o en cualquier momento si el fenotipo clínico ha cambiado; esta solicitud podrá implicar un coste adicional, comunicado previamente.

6. Estudio en menores de edad

En pacientes menores se aplican las siguientes salvaguardas (Ley 14/2007 y recomendaciones ESHG/ACMG): el consentimiento será otorgado por ambos progenitores o representantes legales, salvo familia monoparental o tutela única acreditadas; los menores < 16 años o no emancipados consentirán por representación, con audiencia del menor según su madurez; los menores maduros (≥ 16 años o emancipados) consentirán por sí mismos, además del consentimiento parental. En menores asintomáticos no se informará de variantes asociadas a enfermedades de inicio en la edad adulta sin medidas preventivas o terapéuticas eficaces, preservando el derecho del menor a decidir cuando alcance la mayoría de edad.

7. Protección de datos, almacenamiento y uso en investigación

Sus datos personales, de salud y genéticos son datos de categoría especial (art. 9 RGPD) y serán tratados con estricta confidencialidad por BIOARRAY S.L. conforme al RGPD, la LOPDGDD 3/2018, la Ley 14/2007 (LIB) y la Ley 41/2002. El acceso queda restringido al personal autorizado y, cuando la legislación lo exija, a las autoridades competentes (art. 49 LIB). Bioarray no comunicará sus datos a terceros, salvo obligación legal o subcontratación necesaria de laboratorios colaboradores cualificados dentro del Espacio Económico Europeo, bajo acuerdo de confidencialidad.

- Bases jurídicas: consentimiento explícito (art. 9.2.a RGPD), ejecución del contrato de servicio (art. 6.1.b RGPD), prestación de asistencia sanitaria por profesional sujeto a secreto (art. 9.2.h RGPD) y, cuando proceda, investigación científica (art. 9.2.j RGPD y DA 17ª LOPDGDD). Finalidades: realización del análisis, control y aseguramiento de la calidad, comunicación con el médico prescriptor, cumplimiento de obligaciones legales y, si así lo autoriza, investigación.
- Conservación: los datos se conservarán al menos cinco años desde la finalización del análisis (art. 50 LIB), prorrogables conforme a la normativa sanitaria sobre historia clínica (art. 17 Ley 41/2002) y a los plazos exigibles por acreditación y calidad. Las muestras se conservarán durante el tiempo estrictamente necesario para el servicio o, si así lo autoriza, para investigación.
- Derechos: puede ejercer en cualquier momento los derechos de acceso, rectificación, supresión, oposición, limitación y portabilidad, así como retirar el consentimiento, dirigiéndose por escrito a BIOARRAY S.L. (Parque Científico y Empresarial de la UMH, Edificio Quorum III, S/N, 03202 Elche, Alicante; info@bioarray.es). Delegado de Protección de Datos: Andrés Antón Salas. Conforme al art. 60 LIB, puede revocar el consentimiento y solicitar la destrucción o disociación irreversible de sus muestras, salvo que ya hayan sido anonimizadas de forma irreversible; la revocación no afecta a la licitud del tratamiento anterior ni a los resultados emitidos. Reclamación ante la Agencia Española de Protección de Datos (www.aepd.es).

El envío de este formulario junto con la muestra implica la aceptación del presupuesto. La Ley 14/2007 de 3 de julio de Investigación Biomédica (LIB 2007) fija normas para la realización de los análisis genéticos con fines sanitarios. BIOARRAY S.L. es el Responsable del tratamiento de los datos personales proporcionados bajo su consentimiento y le informa que estos datos serán tratados de conformidad con lo dispuesto en el Reglamento (UE) 2016/679 (RGPD) y la LOPDGDD 3/2018, con la finalidad de realizar estudios genéticos. Puede ejercer los derechos de acceso, rectificación, portabilidad, supresión, limitación y oposición dirigiéndose a BIOARRAY S.L. en Parque Científico y Empresarial de la UMH, Edificio Quorum III, S/N, 03202 Elche (Alicante). Email: info@bioarray.es. Reclamación: www.aepd.es.

8. Declaración del paciente

DECLARO QUE, HABIENDO LEÍDO Y COMPRENDIDO LO ANTERIORMENTE DESCRITO, QUEDO INFORMADO/A:
He recibido información suficiente sobre la naturaleza, finalidad, procedimiento, alcance, limitaciones y posibles resultados del análisis solicitado, así como sobre el tratamiento de mis datos. He tenido la oportunidad de aclarar mis dudas y han sido resueltas a mi satisfacción.
En consecuencia, PRESTO MI CONSENTIMIENTO LIBRE, VOLUNTARIO E INFORMADO para: (1) la realización del análisis genético indicado en este documento por el médico prescriptor y, si aplica, su ampliación interna conforme a la solicitud; (2) el tratamiento de mis datos personales, de salud y genéticos por BIOARRAY S.L. con las finalidades del apartado 7; (3) la comunicación de los resultados al médico prescriptor y, a petición de este, a otros profesionales implicados en mi atención clínica; y (4) la eventual subcontratación de fases concretas del análisis a laboratorios colaboradores cualificados dentro del EEE, manteniendo Bioarray la responsabilidad sobre el resultado final.
Este consentimiento es revocable en cualquier momento por escrito, sin afectar a la licitud del tratamiento previo ni a los resultados ya emitidos. Hasta el momento en que se me comuniquen los resultados, tengo derecho a no ser informado de los mismos (derecho a no saber, art. 4.5 LIB) y a solicitar la destrucción de la muestra (art. 60 LIB); puedo además manifestar por escrito, a través de mi médico prescriptor, mi voluntad de no recibir información sobrevenida derivada de futuros reanálisis.

9. Consentimientos opcionales

Los siguientes consentimientos son VOLUNTARIOS e INDEPENDIENTES entre sí. Su denegación no afecta a la realización del análisis ni a la calidad del informe. Por defecto, el laboratorio NO informará de las categorías descritas a continuación; solo se incluirán aquellas para las que el paciente o su representante legal marque expresamente "Sí". No marcar ninguna casilla se considera "No". Algunas categorías solo son aplicables cuando la técnica empleada permita su análisis (p. ej., hallazgos secundarios ACMG SF o variantes farmacogenéticas requieren técnicas de secuenciación amplia); el laboratorio aplicará únicamente las opciones consistentes con la técnica realizada.

9.1 Hallazgos secundarios — lista ACMG SF

Lista de genes clínicamente accionables del American College of Medical Genetics and Genomics (ACMG), en los que existen medidas eficaces de prevención, cribado o tratamiento al identificar una variante patogénica o probablemente patogénica. Aplicable en análisis basados en exoma o genoma. Se aplicará la versión vigente (actualmente ACMG SF v3.3 o posterior, www.acmg.net).

☐ **Sí** ☐ **No** CONSIENTO ser informado de los hallazgos secundarios identificados en los genes de la lista ACMG SF vigente.

9.2 Hallazgos incidentales fuera de la lista ACMG SF

Variantes patogénicas detectadas de forma no buscada en genes fuera del alcance solicitado y de la lista ACMG SF, pero con implicación clínica significativa para el paciente o sus familiares. El hallazgo será evaluado por el Comité de Interpretación de Bioarray y, si el paciente lo autoriza, comunicado al médico prescriptor.

☐ **Sí** ☐ **No** AUTORIZO la comunicación al médico prescriptor de hallazgos incidentales con relevancia clínica significativa fuera del alcance solicitado y de la lista ACMG SF.

9.3 Hallazgos de inicio adulto sin actuación clínica disponible (solo adultos)

Variantes asociadas a enfermedades de aparición en la edad adulta para las que actualmente no existe intervención preventiva o terapéutica eficaz (p. ej., formas genéticas de enfermedad de Alzheimer de inicio tardío). Categoría disponible únicamente para mayores de edad y en técnicas que permitan su análisis.

☐ **Sí** ☐ **No** CONSIENTO ser informado de hallazgos de inicio en la edad adulta sin actuación clínica disponible.

9.4 Estado de portador de enfermedades recesivas

Una enfermedad recesiva (p. ej., fibrosis quística) requiere variantes patogénicas en ambos alelos del gen para manifestarse. Una persona portadora de una sola variante no padece la enfermedad, pero puede transmitirla a su descendencia. Si una variante explica igualmente el fenotipo del paciente, se informará con independencia de esta opción.

☐ **Sí** ☐ **No** CONSIENTO ser informado de mi estado de portador de variantes patogénicas en genes asociados a enfermedades recesivas.

9.5 Variantes farmacogenéticas

Variantes que no producen patología directamente, pero pueden influir en la respuesta del organismo a determinados fármacos. Aplicable en análisis basados en exoma o genoma; debe interpretarse junto con el médico responsable.

☐ **Sí** ☐ **No** CONSIENTO ser informado de las variantes farmacogenéticas detectadas durante el análisis.

9.6 Conservación de la muestra y uso para investigación

Autorización del almacenamiento de una alícuota tras la finalización del análisis y su uso seudonimizado o anonimizado en proyectos de investigación, validación de técnicas y mejora del servicio. No comporta beneficio económico para el paciente y es revocable en cualquier momento (art. 60 LIB).

☐ **Sí** ☐ **No** CONSIENTO la conservación y uso de mi muestra y datos en investigación, seudonimizados o anonimizados. En caso contrario, la muestra se destruirá al finalizar el análisis, salvo plazos legales de conservación.

El envío de este formulario junto con la muestra implica la aceptación del presupuesto. La Ley 14/2007 de 3 de julio de Investigación Biomédica (LIB 2007) fija normas para la realización de los análisis genéticos con fines sanitarios. BIOARRAY S.L. es el Responsable del tratamiento de los datos personales proporcionados bajo su consentimiento y le informa que estos datos serán tratados de conformidad con lo dispuesto en el Reglamento (UE) 2016/679 (RGPD) y la LOPDGDD 3/2018, con la finalidad de realizar estudios genéticos. Puede ejercer los derechos de acceso, rectificación, portabilidad, supresión, limitación y oposición dirigiéndose a BIOARRAY S.L. en Parque Científico y Empresarial de la UMH, Edificio Quorum III, S/N, 03202 Elche (Alicante). Email: info@bioarray.es. Reclamación: www.aepd.es.

10. Confirmación del facultativo prescriptor

El facultativo prescriptor reconoce que: (1) ha facilitado al paciente o a su representante legal la información clínica relevante sobre el análisis solicitado y su alcance, incluyendo el asesoramiento genético exigido por el art. 54 LIB; (2) ha obtenido del paciente o representante legal el consentimiento informado, mediante la firma del presente documento o conservado en la historia clínica; (3) el paciente no ha ejercido hasta la fecha el derecho a no saber; y (4) trasladará a Bioarray sin demora cualquier solicitud posterior de revocación o ejercicio de derechos.

11. Firmas

Habiendo leído y comprendido la información proporcionada, firmo el presente documento. Por favor, firme dos copias: devuelva una al laboratorio junto con la muestra y conserve la otra para sus registros.

Paciente / Representante legal	**Médico prescriptor**
Nombre y apellidos:	Nombre y apellidos:
DNI/NIE:	Nº de colegiado:
Firma y fecha:	Firma y fecha:

En caso de paciente menor de edad o con capacidad modificada judicialmente, firma de ambos progenitores o representantes legales:

Progenitor / Representante 1	**Progenitor / Representante 2**
Nombre y apellidos:	Nombre y apellidos:
DNI/NIE y vínculo:	DNI/NIE y vínculo:
Firma y fecha:	Firma y fecha:

El envío de este formulario junto con la muestra implica la aceptación del presupuesto. La Ley 14/2007 de 3 de julio de Investigación Biomédica (LIB 2007) fija normas para la realización de los análisis genéticos con fines sanitarios. BIOARRAY S.L. es el Responsable del tratamiento de los datos personales proporcionados bajo su consentimiento y le informa que estos datos serán tratados de conformidad con lo dispuesto en el Reglamento (UE) 2016/679 (RGPD) y la LOPDGDD 3/2018, con la finalidad de realizar estudios genéticos. Puede ejercer los derechos de acceso, rectificación, portabilidad, supresión, limitación y oposición dirigiéndose a BIOARRAY S.L. en Parque Científico y Empresarial de la UMH, Edificio Quorum III, S/N, 03202 Elche (Alicante). Email: info@bioarray.es. Reclamación: www.aepd.es.