



ANEXO III
Sección de Genética Molecular

ÍNDICE

- Hoja de consentimiento informado para la realización de pruebas genéticas diagnósticas.
- Hoja de consentimiento informado para guardar muestras excedentes de diagnóstico (colección).
- Tabla de valores de las ataxias dominantes.

HOJA DE CONSENTIMIENTO INFORMADO PARA LA REALIZACIÓN DE PRUEBAS GENÉTICAS DIAGNÓSTICAS

De acuerdo con lo establecido en la Ley 14/2007 de *Investigación Biomédica*, solicitamos su consentimiento para:

- 1.- Realizar el análisis genético que se indica más abajo, cuya finalidad es el diagnóstico del trastorno o alteración que se pretende determinar.
- 2.- Dicho análisis será realizado en el Servicio de Bioquímica y Genética Molecular del Centre de Diagnòstic Biomèdic de l'Hospital Clínic de Barcelona (HCB) y en caso necesario en otros laboratorios designados por el mismo.
- 3.- Únicamente el personal sanitario debidamente autorizado por el HCB y los facultativos solicitantes podrán acceder a los datos personales y a los resultados de las pruebas genéticas.
- 4.- Los facultativos que le solicitan estas pruebas adquieren el compromiso de suministrarle consejo genético, una vez obtenidos y evaluados los resultados del análisis.
- 5.- Le advertimos que se pueden obtener resultados que tengan implicaciones para miembros de su familia y que usted deberá decidir si se los comunica.
- 6.- Una vez realizados los análisis, la posible muestra sobrante se conservará por el periodo de tiempo que esté establecido en el laboratorio por si resultara necesaria para verificar, completar o ampliar su diagnóstico. Además, si usted está de acuerdo, la posible muestra sobrante se guardará para futuros estudios de investigación, para lo cual se le facilitará un consentimiento específico.

ANOTAR O PEGAR LA ETIQUETA CON LA FILIACIÓN DEL PACIENTE Y PROCEDENCIA

Nombre del paciente:

Procedencia:

Si ha comprendido la información que se le ha proporcionado, ha resuelto cualquier duda que pudiese tener y otorga su consentimiento para realizar pruebas genéticas en muestras biológicas (sangre, tejidos y otros fluidos biológicos) en los términos antes explicados, por favor firme a continuación este **consentimiento informado en sentido afirmativo**:

Yo

.....
(paciente / padre o madre del paciente / custodio legal del paciente (nombre y dos apellidos))

declaro que he sido informado que

.....
(nombre de la persona a quien se le va realizar la prueba)

podría estar afectado/a o ser portador/a de un trastorno genético, y que el diagnóstico se basa en los resultados de pruebas genéticas de laboratorio.

Doy consentimiento para realizar las siguientes pruebas genéticas en el Servicio de Bioquímica y Genética Molecular del Centre de Diagnòstic Biomèdic del HCB y en caso necesario en otros laboratorios designados por el mismo para ayudar en el proceso diagnóstico.

.....
.....
Acepto que se me solicite el consentimiento específico para guardar la muestra sobrante para futuros estudios de investigación. **SI** **NO**

Fecha: en....., a..... de..... de 20.....

Firma
Nombre del paciente, padre, madre o custodio legal
Sr. /Sra.
DNI:

Firma
Profesional autorizado que solicita el consentimiento
Sr. /Sra.
DNI:

HOJA DE CONSENTIMIENTO INFORMADO PARA GUARDAR MUESTRAS EXCEDENTES DE DIAGNÓSTICO EN LA COLECCIÓN

Solicitamos su consentimiento para guardar y disponer del material biológico sobrante de las pruebas que le hemos realizado para poder crear una colección que nos permita investigar las bases moleculares o genéticas de las Enfermedades, con el objetivo de contribuir a la mejora de su conocimiento, diagnóstico, prevención y/o tratamiento.

Este material biológico sobrante pasará a formar parte, hasta que se agote, de la Colección, registrada en el Biobanc del Hospital Clínic de Barcelona (HCB) - Institut d'Investigacions Biomèdiques August Pi i Sunyer (IDIBAPS) y en el Registro Nacional de Biobancos y que está ubicada en las instalaciones del HCB-IDIBAPS. Le informamos que para realizar cualquier estudio de investigación con estas muestras previamente se solicitará la aprobación del Comité de Ética de la Investigación del HCB.

La identificación de las muestras biológicas e información asociada será codificada. Los datos personales que se recojan serán siempre confidenciales y formarán parte del fichero Investigaciones del HCB. Únicamente el personal sanitario debidamente autorizado por el HCB podrá acceder a los datos personales y a los resultados de las pruebas. Podrá ejercer sus derechos de acceso, rectificación, cancelación u oposición del fichero, así como obtener información sobre el uso de sus muestras, dirigiéndose a la dirección del responsable de la colección que figura al pie de este documento.

La cesión de muestras biológicas que usted realiza a la Colecciónes gratuita y altruista, por ello no obtendrá retribución económica alguna. En caso de ser necesaria alguna muestra adicional, el HCB podría ponerse en contacto con usted para solicitarle nuevamente su colaboración. No se prevé que pueda obtener ningún beneficio puesto que los resultados que se obtendrán serán exploratorios y con finalidad únicamente de investigación. Las molestias asociadas a la donación son las propias de la obtención de la muestra.

Si de la investigación con sus muestras se obtuviera información relevante para su salud o la de sus familiares, se habilitarán los medios oportunos para contactar con usted y comunicarle dicha información, así como aconsejarle sobre la conveniencia de transmitir esta información a sus familiares en caso necesario. No obstante, se respetará su derecho a decidir que no se le comuniquen los resultados de la investigación. A efectos de un eventual contacto se utilizarán los datos que figuren en su historial clínico.

Por favor, pregunte al personal sanitario responsable de la solicitud de este consentimiento sobre cualquier duda que pueda tener tras su lectura como las que le puedan surgir en un futuro. Podrá revocar este consentimiento en cualquier momento y sin necesidad de indicar motivo alguno dirigiéndose a la dirección del responsable de la colección que figura al pie de este documento. El hecho que Ud. no desee que sus muestras biológicas sobrantes sean utilizadas para la investigación biomédica en los términos señalados no supondrá, en ningún caso, perjuicio alguno para usted ni repercutirá negativamente en el cuidado asistencial que usted recibirá.

Autorizo la utilización del material biológico sobrante para investigación biomédica SI NO
Autorizo recibir la información derivada de la investigación SI NO
Autorizo ser contactado en el caso de necesitar más información o muestras adicionales SI NO

Fecha: en....., a..... de..... de 20.....

Firma
Nombre del paciente, padre, madre o custodio legal
Sr. /Sra.
DNI:

Firma
Profesional autorizado que solicita el consentimiento
Sr. /Sra.
DNI:

Muchas gracias por su colaboración.

Responsable de la Colección: Dr./Dra. Servicio de
C/ Villarroel 170, Esc... Piso ... Telf: 932275400 ext:
Hospital Clínic de Barcelona. Centre de Diagnòstic Biomèdic. Hospital Clínic de Barcelona.

TABLA DE VALORES DE LAS ATAXIAS DOMINANTES

ATAXIA	ALELO MÁS COMÚN	VALOR NORMAL	VALOR INCIERTO	VALOR PREMUTADO REDUCIDA PENETRANCIA	VALOR PATOLOGICO
SCA1	30 (34%)	6-38 39-44 CAT interrumpido			39-44 CAT no interrumpido 45-91
SCA2	22 (84%)	14-31		32-34	35-500
SCA3	23 (26%)	11-44		45-59	61-87
SCA6	14 (25%)	4-18	19	19-20	21-31
SCA7	10 (59%)	4-19	28-33	34-35	>36 (36-460)
SCA8		14-42 >250			107-250
DRPLA	10 (2,3%)	6-35		>74-1000	
SCA10		8-32	280	280-850	850-4500
SCA12		4-32	40-45		51-78
SAC17		25-42		43-48	49-66

Tabla de valores de las ataxias dominantes