



Consentimiento informado pruebas genéticas

Fernando Abellán

Miembro del Grupo de Ética y Buena
Práctica de la SEF

¿Qué objetivo tiene? (1)

Conocer si el paciente/donante estudiado está afecto o es portador de un trastorno genético hereditario que pueda transmitirse a la descendencia

Esa información, junto con el consejo genético que le prestará el equipo médico, debe permitirle tomar responsablemente las decisiones reproductivas

¿Qué objetivo tiene? (2)

El estudio puede estar dirigido a detectar mutaciones y/o enfermedades hereditarias recesivas, que son un conjunto de alteraciones genéticas poco frecuentes, que se producen solo si el descendiente tiene dos copias mutadas del gen relacionado con la enfermedad

En este supuesto el estudio se realiza para cruzar la información (matching) de las dos personas que vayan a ser los progenitores biológicos y confirmar que ambos no son portadores de la misma mutación (dentro de la variedad de patologías recesivas que puede detectar el estudio)

¿En qué consiste? (1)

Se obtiene una muestra biológica del paciente/donante (sangre, frotis bucal, saliva, tejido, semen, etc.), y se estudia su ADN en el laboratorio mediante una técnica de diagnóstico genético (secuenciación, PCR, MLPA, cariotipo, etc.) que genera una gran cantidad de información

En ocasiones es importante disponer también de muestras biológicas de otros integrantes de la familia consanguínea del paciente/donante, por lo que si fuera así se le propondrá contar con ellos

¿En qué consiste? (2)

El procedimiento de estudio del ADN que se llevará a cabo en este caso se denomina -----
(nombre del TEST)

Los detalles técnicos, así como la identificación de las mutaciones genéticas que abarca, se contienen en un documento de especificaciones adjunto a este documento informativo

¿Cuándo está indicada?

Cuando el propio paciente/donante o sus familiares consanguíneos están afectados o son portadores de enfermedades hereditarias graves, o hay sospecha de ello

En el caso del estudio de mutaciones y/o enfermedades hereditarias recesivas, cuando a juicio del equipo médico sea conveniente realizarlo de forma preventiva, teniendo en cuenta también el deseo que puedan tener las parejas de disponer de la máxima información genética

Riesgos

La obtención de la muestra biológica no comporta riesgos significativos. Únicamente los habituales de una extracción de sangre (si es el tipo de muestra utilizada), como son los de una pequeña inflamación o hematoma pasajeros en la zona donde se produce la punción

Limitaciones del estudio genético (1)

Un resultado normal del análisis no garantiza completamente una descendencia libre de enfermedades genéticas

La interpretación de los datos se basará en la información científica disponible, con la tecnología de análisis actual. Dicha interpretación puede variar en el futuro, según el estado del conocimiento, los hallazgos y los avances científicos que ocurran

No se pueden detectar actualmente todas las mutaciones asociadas a cada enfermedad, ni todas las enfermedades genéticas conocidas. El estudio permite solamente disminuir la frecuencia de aparición de algunas enfermedades hereditarias

Limitaciones del estudio genético (2)

Pueden producirse errores de diagnóstico debido a la confusión o contaminación de las muestras

Las mutaciones genéticas de novo (sobrevinidas) no pueden ser detectadas dentro del estudio genético, ya que son alteraciones en los genes que se producen al azar una vez formado el embrión y no son heredadas de los padres

Existen hallazgos de significado incierto. Es decir, que no permiten extraer conclusiones sobre su relevancia

Advertencias (1)

El estudio se llevará a cabo por el laboratorio -----, sito en -----. A dicho centro se remitirá la muestra biológica y en el mismo se gestionará un fichero con los datos personales del paciente/donante, por lo que este último podrá ejercitar los derechos de acceso, rectificación, cancelación y oposición, en los términos de la normativa de protección de datos de carácter personal

El destino de la muestra al término del análisis será la destrucción, salvo que los resultados hagan recomendable la conservación temporal para su confirmación posterior. Solo se investigará con la muestra si el paciente/donante da su consentimiento informado específico, en un documento aparte, y sobre la base de un proyecto de investigación que cumpla las condiciones previstas en la ley

Advertencias (2)

En ningún caso se informará por el equipo de la clínica/unidad de reproducción de las variantes genéticas siguientes:

Las de significado incierto

Las relativas a la paternidad u otros parentescos

Teniendo en cuenta las limitaciones de información que se acaban de exponer, se advierte al paciente/donante de la posibilidad de descubrimientos inesperados del análisis que pudieran tener trascendencia para su salud, y de la posibilidad de decidir acerca de que se le comuniquen o no. Por ejemplo, las relacionadas con trastornos que puedan o no desarrollarse en el futuro, o que no tengan tratamiento curativo en el momento actual

Advertencias (3)

Igualmente, se informa de que en algunos casos la información que se obtenga del análisis puede afectar a sus familiares consanguíneos, y resultar conveniente que se les transmita

Por último, se le informa del compromiso del equipo médico de la clínica/unidad de reproducción asistida, de suministrarle consejo genético, antes, durante y después de la obtención y evaluación de los resultados del análisis

Hoja de Consentimiento

- En el marco de la limitación informativa referida en el apartado anterior, y respecto de los resultados del estudio, manifiesto lo siguiente:
 - Deseo conocerlos.
 - No deseo conocerlos.
- (en caso afirmativo de la pregunta precedente) En el supuesto particular de descubrimientos inesperados con posible trascendencia para mi salud, manifiesto lo siguiente:
 - Deseo que se me comuniquen.
 - No deseo que se me comuniquen.
 - Dejo esa cuestión a criterio del equipo médico.

Aspectos legales (1)

Los análisis genéticos en el ámbito clínico están regulados por la Ley 14/2007, de 3 de julio, de investigación biomédica, donde se exige para su realización un consentimiento expreso y específico por escrito, que incluya los apartados recogidos en este documento informativo

El paciente/donante tiene derecho a no ser informado de los resultados del estudio

Aspectos legales (2)

Los *datos genéticos* de carácter personal se conservarán durante un período mínimo de cinco años desde la fecha en que fueron obtenidos, transcurrido el cual el interesado podrá solicitar su cancelación

Si no mediase solicitud del interesado, los datos se conservarán durante el plazo que sea necesario para preservar la salud de la persona de quien proceden o de terceros relacionados con ella

Aspectos legales (3)

Los *datos genéticos* de carácter personal sólo podrán ser utilizados con fines epidemiológicos, de salud pública, de investigación o de docencia cuando el sujeto interesado haya prestado expresamente su consentimiento, o cuando dichos datos hayan sido previamente anonimizados

Como regla general, la *muestra biológica* obtenida con finalidad diagnóstica (se anonimice o no), solo se utilizará con fines de investigación biomédica con el consentimiento escrito del paciente/donante



MUCHAS GRACIAS