

I. INFORMACIÓN GENERAL PARA PACIENTES O DONANTES

Información sobre trastornos hereditarios y la prueba GeneSeeker Select

Los trastornos que pueden afectar al feto durante el embarazo, o que pueden diagnosticarse después del nacimiento, pueden ser clasificados, a grandes rasgos, como adquiridos (debidos a factores externos) o genéticos. Los trastornos genéticos son trastornos que se producen debido a cambios o alteraciones en nuestros genes. Los genes son pequeñas instrucciones que se encuentran en nuestras células y que determinan cómo se desarrolla y funciona nuestro cuerpo. Estas instrucciones están escritas en una molécula llamada ADN. Existen diferentes tipos de enfermedades genéticas. Algunas enfermedades genéticas pueden ocurrir debido a cambios espontáneos en los genes, sin ser heredadas. Estos cambios genéticos espontáneos son conocidos como mutaciones de novo. Otras enfermedades genéticas son hereditarias, lo que significa que se transmiten de padres a hijos a través de los genes. En la actualidad, se han descrito más de 7.000 trastornos hereditarios. Las enfermedades genéticas hereditarias pueden ser autosómicas cuando son causadas por cambios en los genes que se encuentran en los cromosomas no sexuales (los cromosomas comunes entre hombres y mujeres), o pueden ser ligadas al cromosoma X cuando los genes alterados se encuentran en el cromosoma X, uno de los dos cromosomas sexuales (los hombres presentan un cromosoma X y un cromosoma Y, mientras que las mujeres tienen dos cromosomas X). A su vez, las enfermedades genéticas pueden clasificarse en dominantes y en recesivas. En las alteraciones dominantes la presencia de una sola copia alterada del gen es suficiente para desarrollar la enfermedad. En las enfermedades recesivas se precisan dos copias alteradas de un determinado gen para desarrollar la enfermedad. En cambio, las personas que presentan una sola copia del gen alterada son consideradas portadoras de la enfermedad. Las personas portadoras de enfermedades autosómicas recesivas no se espera que desarrollen, por lo general, síntomas asociados a la enfermedad. No obstante, si su pareja es portadora del mismo trastorno, su descendencia presentaría un riesgo del 25% de heredar 2 copias alteradas del gen y, por lo tanto, la enfermedad.

El test GeneSeeker Select consiste en el análisis de la secuencia de uno o varios genes conocidos como causante/s de una enfermedad genética específica. El objetivo del estudio es el de poder identificar una o más mutaciones que pudieran ser consideradas como causante/s de la enfermedad. El test GeneSeeker Select siempre vendrá indicado por un profesional sanitario y solo se realizará con finalidades clínicas.

II. GENES-VARIANTES ANALIZADAS POR GENESEEKER SELECT

GeneSeeker Select no estudia todos los genes del genoma humano, ni comprueba todas las variantes posibles dentro de los genes que analiza. Únicamente se evaluarán los genes seleccionados y sus variantes.

Es importante entender que el conocimiento sobre los genes, sus variantes, así como su impacto en la salud pueden verse alteradas en el futuro en base a un mejor conocimiento de los mismos por parte de la comunidad científica. Los resultados mostrados en los informes emitidos muestran el mejor resultado posible, en base a la mejor información disponible en el momento de la realización del test.

III. PARA QUIÉN Y EN QUÉ CASOS ESTÁ INDICADA LA PRUEBA GENESEEKER SELECT

La prueba puede ser utilizada por parejas para determinar su riesgo de transmitir determinadas mutaciones asociadas a trastornos graves.

Esta prueba se recomienda especialmente por parte de las clínicas FIV, banco de gametos y laboratorios a las parejas con alto riesgo de padecer trastornos mendelianos recesivos, como las personas procedentes de comunidades con altos niveles de consanguinidad.

También puede utilizarse para determinar si los donantes de gametos son portadores, con el fin de garantizar que el receptor sea compatible y minimizar así el riesgo de engendrar hijos afectados por estos trastornos.

Esta prueba también puede realizarse en parejas sanas, que no están afectadas por ningún trastorno genético pero que sí tengan antecedentes familiares de enfermedades de origen genético, por lo que buscan minimizar el riesgo de transmitir a sus hijos determinadas mutaciones asociadas a afecciones graves.

Asimismo, en parejas sanas sin antecedentes familiares de trastornos genéticos, o con antecedentes familiares desconocidos, también puede ayudar a minimizar el riesgo de transmitir estas mutaciones a su descendencia.

IV. EL PROCEDIMIENTO

Para el análisis GeneSeeker Select, se obtendrá una muestra de sangre mediante técnicas estándar, que suponen un riesgo mínimo o nulo para la salud. Solo en casos previamente consensuados, la obtención de la muestra puede ser mediante saliva o frotis bucal.

Una vez realizada la prueba genética, las muestras se conservarán para que podamos realizar análisis posteriores y verificar los resultados en caso necesario.

La prueba se realiza del siguiente modo:

1. Tomamos una muestra de sangre.
2. El ADN se extrae de las células de la muestra recibida.
3. El ADN se analiza mediante una tecnología conocida como "secuenciación masiva en paralelo" (NGS, por sus siglas en inglés), que examina las regiones genéticas donde suelen encontrarse las mutaciones. Puede encontrar una lista actualizada de los genes examinados en el sitio web de JUNO GENETICS (véase la sección II de este documento para más información).
4. Los datos obtenidos mediante NGS son analizados por un sistema informático y personal especializado de JUNO GENETICS. Se comparan con los valores de referencia de nuestras bases de datos para ayudarnos a distinguir entre variaciones normales en la secuencia de ADN y mutaciones responsables de trastornos hereditarios.
5. Los resultados se facilitan en un informe. Si los pacientes se someten a un ciclo de reproducción asistida utilizando sus propios gametos (óvulos + semen), el equipo médico utilizará la información de la prueba para realizar una comparación genética y asegurarse de que ambos sujetos no tienen los mismos genes afectados. Si efectivamente están afectados los mismos genes, el equipo médico realizará una consulta genética para buscar soluciones alternativas, como el test genético preimplantacional de embriones (PGT). Si los pacientes se someten a un ciclo de reproducción asistida con un donante de gametos, el equipo médico utilizará la información para elegir el donante más adecuado y evitar seleccionar un donante con los mismos genes afectados.

V. RESULTADOS

Los resultados de las pruebas y análisis genéticos deben interpretarse en el contexto de las pruebas de laboratorio adicionales, los antecedentes familiares y otros hallazgos clínicos. Recomendamos asesoramiento genético para evaluar las implicaciones de los resultados de las pruebas.

Los resultados de la prueba GeneSeeker Select pueden incluir lo siguiente:

+ MUTACIÓN NO DETECTADA:

En los genes analizados no se han encontrado mutaciones que puedan causar una enfermedad hereditaria. Esto reduce significativamente la probabilidad de que un futuro hijo se vea afectado por un trastorno asociado a los genes analizados. Sin embargo, la prueba no puede detectar todas las posibles mutaciones en los genes analizados y, en consecuencia, el riesgo no es cero (puede consultar las limitaciones de la prueba a continuación).

+ MUTACIÓN DETECTADA (para enfermedades autosómicas recesivas):

Se ha identificado una variación en la secuencia de ADN (una mutación) en uno o más de los genes analizados. En la mayoría de los casos, este resultado no tendrá consecuencias clínicas directas para el propio portador. Sin embargo, por cada gen con una mutación, existe una probabilidad del 50% de que la copia defectuosa del gen se transmita a un hijo. Si el otro progenitor también tiene una mutación en el mismo gen, existe un alto riesgo de que los hijos de la pareja se vean afectados por un trastorno genético (aproximadamente un 25% de riesgo para cada gen cuando ambos progenitores son portadores de la mutación). Recomendamos esta prueba a cualquier pareja que esté planeando formar una familia, o a cualquier donante de gametos, para obtener más información sobre el riesgo de tener un hijo con un trastorno de origen genético.

Se recomienda encarecidamente que los resultados de esta prueba se discutan con un asesor genético, u otro profesional sanitario cualificado, de modo que puedan comprenderse plenamente las implicaciones para la salud de cualquier mutación detectada.

+ MUTACIÓN DETECTADA (para enfermedades ligadas al cromosoma X y cuando el paciente es mujer):

Se ha detectado una variación en la secuencia de ADN (una mutación) en uno o varios de los genes examinados. En la mayoría de los casos, este resultado no tiene consecuencias clínicas directas para el individuo portador. Sin embargo, para cada gen con una mutación, existe una probabilidad del 50% de que la copia defectuosa del gen se transmita a algún hijo. Cabe esperar que los hijos varones que hereden la mutación desarrollen un trastorno hereditario y, en algunos casos, las hijas también pueden presentar síntomas. Se recomienda encarecidamente consultar los resultados de esta prueba con un asesor genético u otro profesional sanitario cualificado para comprender plenamente las implicaciones sanitarias de las mutaciones detectadas.

+ Sin resultado (NO Call):

Lista de variantes para las que no ha sido posible obtener un resultado debido a una secuenciación del ADN insuficiente o de mala calidad.

VI. LIMITACIONES DE LA PRUEBA GENESEEKER SELECT Y PUNTOS IMPORTANTES A TENER EN CUENTA

Debe tenerse en cuenta que es posible que GeneSeeker no pueda analizar correctamente todas las mutaciones. Cualquier mutación para la que no hayamos podido obtener resultados adecuados se incluirá en el informe GeneSeeker proporcionado por JUNO GENETICS como "sin resultado" 'no call'. Estas mutaciones deben considerarse como no analizadas.

La tecnología NGS que utilizamos para esta prueba no nos permite identificar todas las mutaciones posibles. Por ejemplo, no se pueden identificar las mutaciones resultantes de reordenamientos importantes del ADN (deleciones, inserciones o inversiones significativas), ni tampoco las expansiones de tripletes de nucleótidos ni las mutaciones en regiones génicas que no se están estudiando.

Aunque GeneSeeker Select analiza genes responsables de afecciones hereditarias, es importante tener en cuenta que existen otros genes no analizados por GeneSeeker que también pueden causar trastornos hereditarios. Además, aunque GeneSeeker puede identificar muchas de las mutaciones más comunes en los genes que analiza, no evalúa la totalidad de cada gen y no puede identificar todas las mutaciones posibles. Aunque es poco frecuente, es posible que GeneSeeker no detecte una mutación, incluso cuando la busca específicamente. Por lo tanto, sigue siendo posible que una pareja (o un paciente y un donante de esperma/huevos) tenga un hijo afectado por un trastorno, aunque GeneSeeker indique que su riesgo de tener hijos con trastornos hereditarios es bajo.

Las enfermedades mitocondriales y los trastornos con un patrón de herencia dominante, multifactorial o digenético no se analizan con GeneSeeker, a menos que se indique lo contrario. Es poco probable que se detecten las mutaciones que se encuentran en algunas células del organismo pero no en todas (lo que se conoce como "mosaicismo"); si las células de la línea germinal (espermatozoides u óvulos) están afectadas por el mosaicismo, existe el riesgo de que se transmita a los hijos.

Aunque la gran mayoría de las mutaciones identificadas por GeneSeeker son recesivas, algunas pueden comportarse de forma "dominante", lo que significa que un portador de la mutación puede presentar síntomas clínicos o correr el riesgo de desarrollarlos en el futuro.

GeneSeeker puede identificar una serie de mutaciones que afectan a genes del cromosoma X. Estas mutaciones son de interés primordial cuando se trata de producir hijos varones, que sólo tienen una copia del cromosoma X, por lo que no disponen de una segunda copia de ninguno de los genes que pueden compensar las funciones del gen mutado. Sin embargo, en algunos casos es posible que los portadores de un gen mutado en el cromosoma X o sus hijas presenten algunos síntomas del trastorno.

Es importante señalar que la interpretación de las variantes se basa en pruebas médicas y en los últimos avances científicos. Como tal, la interpretación de variantes es un proceso dinámico que puede cambiar con el tiempo a medida que se disponga de más pruebas. Además, ciertas variantes se clasifican como "variantes de significado desconocido" (VUS), en las que, para la variación en la secuencia genética, la asociación con el riesgo de enfermedad no está clara en el momento del análisis. GeneSeeker sólo informa de las variantes patogénicas y probablemente patogénicas, no de las VUS.

La presencia de polimorfismos de baja frecuencia (variaciones raras en la secuencia de ADN) puede impedir en ocasiones el análisis de una copia de un gen, lo que significa que sólo podemos obtener resultados de la otra copia. Del mismo modo, la presencia de pseudogenes (zonas de la secuencia de ADN que parecen muy similares a un gen) también puede confundir el análisis. Ambas circunstancias pueden dar lugar a falsos negativos o falsos positivos.

La prueba GeneSeeker es muy fiable (>99% de precisión para las mutaciones analizadas), pero existen numerosos factores que pueden afectar a la precisión de los resultados, algunos de los cuales se describen más arriba. Como ocurre con cualquier prueba de laboratorio, existe una pequeña posibilidad de que los resultados sean inexactos debido a errores humanos durante la toma o el procesamiento de las muestras, a equipos o materiales de laboratorio defectuosos o a la contaminación de las muestras por otras células o material genético externo, el incumplimiento de las condiciones preanalíticas establecidas para garantizar la validez de los resultados, etc. Por lo tanto, los resultados no deben considerarse definitivos y siempre deben analizarse en combinación con otros resultados de pruebas y/o información médica adicional.

Se considera que las parejas sin mutaciones en los mismos genes tienen un riesgo bajo de producir niños con trastornos, pero el riesgo no es cero. Del mismo modo, el uso de los datos obtenidos a través de GeneSeeker para evitar combinaciones de pacientes y donantes con mutaciones en el mismo gen reducirá la posibilidad de tener descendencia afectada, aunque no puede eliminarla por completo.

Existen ciertas razones médicas por las que GeneSeeker puede no ser adecuado para algunos pacientes, y los médicos deben tenerlas en cuenta antes de recomendar/solicitar la prueba. Un ejemplo son las quimeras, que surgen cuando se encuentran células de dos individuos genéticamente diferentes dentro del cuerpo de la persona que se somete a la prueba. Esta condición puede ser congénita (generalmente como resultado de una fusión poco frecuente de dos embriones gemelos en una fase muy temprana de su desarrollo), o puede desarrollarse de forma temporal (por ejemplo, a través de una transfusión de sangre) o permanente (por ejemplo, como resultado de un trasplante de médula ósea). Es importante tener en cuenta que estas circunstancias probablemente producirán resultados poco fiables. El uso de una muestra de saliva en lugar de sangre puede ayudar a obtener resultados más precisos en determinadas situaciones, pero no se recomienda para todos los casos. JUNO GENETICS puede proporcionarle más información si lo solicita.

VII. ACCESO A LOS RESULTADOS DE LAS PRUEBAS GENESEEKER SELECT

Destinatarios de los resultados de la prueba elegida

En cuanto a los resultados de mi prueba GeneSeeker Select, mi preferencia es la siguiente: (elija una de las siguientes opciones):

- Sí quiero recibir las conclusiones finales:** Deseo que la clínica a la que he solicitado la realización de la prueba GeneSeeker Select me informe de sus conclusiones, sabiendo que estos resultados podrían revelar información sobre mi riesgo de padecer uno o varios de los trastornos graves analizados y/o mi riesgo de transmitir anomalías genéticas a mis hijos, aunque actual o no presente ningún síntoma de dichos trastornos. Los resultados de la prueba GeneSeeker Select estarán disponibles: entregarán en un plazo aproximado de 4 semanas. Alrededor del 2% de las muestras pueden requerir 7 días adicionales para confirmar determinadas mutaciones.
- NO quiero recibir ningún tipo de información:** No deseo tener acceso a mis resultados, ni deseo recibir información sobre mí mismo. No obstante, entiendo que, si la información es necesaria para prevenir un daño grave para mi salud, yo o un representante legalmente autorizado podremos ser informados en los términos del artículo 49.2 de la Ley 14/2007. En cualquier caso, la comunicación se limitará exclusivamente a la información necesaria para dicho fin. Por favor, facilite los datos de contacto de la persona autorizada o representante con el que se deba contactar a los efectos anteriores.

Notificación de los resultados tras la ampliación de la prueba

En caso de que en el futuro se ampliase el panel de genes y/o variantes de los que se me informó inicialmente, lo que se haría analizando los datos brutos ya obtenidos a través del análisis genético realizado previamente,

Mi preferencia sería la siguiente (elija una de las siguientes opciones):

- Deseo** que el equipo médico se ponga en contacto conmigo para informarme de los resultados actualizados. En caso de ampliarse la lista de genes y/o variantes analizados, se me informará de la nueva lista de genes y variantes analizados.
- No me gustaría** recibir nueva información sobre hallazgos adicionales. No obstante, entiendo que, si la información es necesaria para prevenir un daño grave para mi salud o la de mis familiares, se me podrá informar a mí o a un representante legalmente autorizado. En cualquier caso, la comunicación se limitará exclusivamente a la información necesaria para dicho fin.

Por favor, facilite los datos de contacto de la persona autorizada o representante con el que se deba contactar a los efectos anteriores.

En cualquier caso, declaro que he recibido un asesoramiento genético adecuado por parte de personal cualificado de la clínica que he visitado. Me proporcionaron información sobre la importancia de la prueba, incluidas las posibles opciones que podrían ofrecerse en función de los resultados obtenidos, y entiendo que estoy a mi disposición para resolver cualquier duda que pueda tener y ofrecer el asesoramiento genético adicional que pueda necesitar una vez que estén disponibles los resultados de mi prueba GeneSeeker Select.

Teniendo en cuenta mi historial médico y el de mi familia cercana, si sospecho que yo o alguno de mis familiares cercanos puede padecer algún trastorno hereditario, o si tengo conocimiento de algún diagnóstico o resultado de una prueba que pueda indicar un mayor riesgo, me comprometo a notificarlo inmediatamente al médico que me asesore. Esto es importante, ya que es posible que la prueba GeneSeeker no busque la mutación específica potencialmente presente en mi familia, lo que podría dar lugar a un falso negativo.

VIII. INFORMACIÓN FINANCIERA

Los precios y condiciones que aplique el centro para la realización de estas pruebas, en su caso, se explicarán en el centro que haya indicado el GeneSeeker Select.

El laboratorio JUNO GENETICS no ofrece la prueba GeneSeeker Select directamente a los pacientes, por lo que no podrá facilitar ningún tipo de presupuesto o coste aproximado del servicio.

IX. ASPECTOS JURÍDICOS GENERALES DE LA REPRODUCCIÓN ASISTIDA E INFORMACIÓN ESPECÍFICA SOBRE LAS PRUEBAS DE DETECCIÓN DE PORTADORES

La muestra biológica remitida, junto con los datos personales necesarios para la prestación del servicio, será enviada para su análisis a las instalaciones de Juno Genetics España, S. L. en el Parque tecnológico de Paterna (46980), Valencia, España, Ronda de Guglielmo Marconi, 11, edificio A, segunda planta, locales A-1-2 y A-2-2. La muestra será analizada genéticamente de acuerdo con la legislación española aplicable, principalmente la Ley 14/2006, sobre Técnicas de Reproducción Humana Asistida, y la Ley 14/2007, de Investigación Biomédica.

No obstante lo anterior, le informamos que en caso de producirse algún impedimento o incidencia temporal en este Laboratorio que pudiera retrasar los resultados de su prueba (por ejemplo, equipos de análisis genético defectuosos, paradas técnicas de mantenimiento, interrupciones en el suministro de materiales, etc.), con el fin de prestar un servicio comprometido y obtener los resultados de los análisis en el menor tiempo posible, su muestra y datos personales necesarios para la prestación del servicio serán

enviados al laboratorio de JUNO GENETICS Ltd, Reino Unido u otros laboratorios certificados, sin cargo adicional. En este caso, los resultados del análisis realizado a su muestra emitidos por este laboratorio, que habrá realizado la prueba de acuerdo con la Ley de Tejidos Humanos de 2004, se incluirán en el informe que se le entregue.

Si la prueba, o sólo parte de ella, no pudiera realizarse en alguno de los laboratorios mencionados, JUNO GENETICS se reserva el derecho de realizar el análisis en otro laboratorio de la Unión Europea, que ofrezca las máximas garantías de calidad y confidencialidad en el tratamiento de las muestras y en los resultados obtenidos. Esta situación le será comunicada en el informe final que se emita.

En todos los casos se aplicará el Convenio de Oviedo sobre Derechos Humanos y Biomedicina de 1997, que estipula que la investigación y el diagnóstico médico de afecciones genéticas sólo podrán realizarse si el sujeto recibe también un asesoramiento genético adecuado.

En el supuesto de que la realización de esta prueba haya sido indicada desde un país que no sea España, el profesional o clínica solicitante de la misma serán responsables de que tanto la propia prueba como su aplicación en el caso concreto sea acorde a lo estipulado en su normativa nacional o regional, así como de informar al sujeto de la prueba de cualquier cuestión especialmente relevante que dicha legislación contemple.

X. PRIVACIDAD, ALMACENAMIENTO Y USO DE DATOS PARA MUESTRAS DE ENSAYO

La privacidad de pacientes y donantes es una prioridad para JUNO GENETICS. Toda la información personal y los resultados genéticos son estrictamente confidenciales. Las únicas personas que pueden acceder a esta información son los empleados de la clínica de reproducción, el Laboratorio JUNO GENETICS que analiza la muestra y las autoridades pertinentes, si así lo exigen las leyes de la jurisdicción aplicable.

De acuerdo con la norma vigente de protección de datos estipulada por el Reglamento (UE) 2016/679 del Parlamento Europeo y del Consejo, de 27 de abril de 2016, relativo a la protección de las personas físicas en lo que respecta al tratamiento de datos personales y a la libre circulación de estos datos, además de las leyes españolas de protección de datos, como la Ley Orgánica 3/2018, de 5 de diciembre, de Protección de Datos Personales y garantía de los derechos digitales aplicables en España, y, en su caso, la Ley de Protección de Datos del Reino Unido de 2018, si usted lo desea, tiene derecho a acceder, rectificar o suprimir sus datos, revocar el consentimiento prestado y limitar el tratamiento de sus datos, así como tiene derecho a la portabilidad de los datos y a no ser objeto de decisiones basadas únicamente en el tratamiento automatizado de sus datos. Puede ejercer dichos derechos dirigiéndose por escrito a la siguiente dirección:

- JUNO GENETICS España, S. L., Parque tecnológico de Paterna (46980), Valencia, España, Ronda de Guglielmo Marconi, 11, edificio A, segunda planta, locales A-1-2 y A-2-2 (si su prueba se realiza en este laboratorio).
- JUNO GENETICS Ltd., Hayakawa Building Heatley Road Oxford Science Park Oxford OX4 4GB, Reino Unido (si su prueba se está llevando a cabo en este laboratorio debido a circunstancias excepcionales, como se indica en este documento).
- Y en ambos casos, puede ponerse en contacto con el DPO de JUNO GENETICS en Juno.DPO@junogenetics.com

Los datos personales sólo se tratarán para los siguientes fines: (1) cumplir las obligaciones derivadas de la prestación de los servicios solicitados (licitud basada en los artículos 6.1.b y 9.2.h del GDPR); (2) revisar y garantizar la calidad de los servicios prestados (auditorías internas, controles de calidad, estudios de validación de laboratorio, cuya licitud se basa en el art. 6.1.f del RGPD); (3) fines educativos/formativos, cuando los datos se hagan anónimos en todo momento antes de su uso, de modo que sea imposible identificar al paciente en cuestión; (4) fines de investigación o publicaciones y presentaciones científicas, cuando los datos se hayan hecho siempre anónimos de antemano, para garantizar que los sujetos de dichos datos no puedan ser identificados. La investigación se llevará a cabo de acuerdo con lo establecido en el Reglamento General de Protección de Datos y en la legislación española sobre protección de datos; (5) dar respuestas personalizadas a las consultas o sugerencias del paciente que solicita la prueba, y asegurar que la prueba se ha realizado correctamente y se han resuelto todas las dudas (licitud basada en el art. 6.1.b del GDPR); y (6) realizar un seguimiento de los pacientes en el futuro para obtener información sobre el servicio prestado (licitud basada en el art. 6.1.f del GDPR). Los datos se conservarán durante un mínimo de cinco años, a menos que la legislación local de la jurisdicción aplicable estipule lo contrario. Por último, le informamos de que si considera que no se han respetado sus derechos en materia de protección de datos, puede presentar una reclamación ante la Autoridad de Protección de Datos competente.

Además de lo anterior, JUNO GENETICS proporcionará los resultados de sus pruebas únicamente a su médico, salvo que usted mismo (o una persona legalmente autorizada para actuar en su nombre) lo especifique por escrito o si así lo exige la ley.

Destinatarios de los datos

Con el fin de mejorar la investigación y el desarrollo de las técnicas de reproducción asistida, otros centros o entidades del grupo podrán acceder a los datos personales y genéticos en aquellos casos en que la información resultante de las pruebas realizadas pueda ser potencialmente utilizada en estudios clínicos por alguna de estas entidades, de acuerdo con el Reglamento General de

Protección de Datos y la legislación española de protección de datos. A tal efecto, le informamos que los datos que puedan revelar su identidad personal y/o la de su familia serán disociados y tratados con absoluta confidencialidad y únicamente para las finalidades de investigación y desarrollo relacionadas con los servicios prestados por el grupo, con las medidas de seguridad necesarias implantadas para garantizar la seguridad y confidencialidad de sus datos.

En relación con la comunicación de datos con fines de investigación y desarrollo en las empresas de JUNO GENETICS

- Sí, estoy de acuerdo en que JUNO GENETICS comparta mi información con fines de investigación y desarrollo.
- NO, no estoy de acuerdo con que JUNO GENETICS comparta mi información con fines de investigación y desarrollo.

XI. AUTORIZACIÓN PARA UTILIZAR MUESTRAS SOBANTES O DESECHADAS PARA OPTIMIZAR Y VALIDAR NUEVAS PRUEBAS

Es importante que JUNO GENETICS pueda utilizar las muestras sobrantes o desechadas para optimizar o validar nuevas pruebas y desarrollar nuevas metodologías de análisis, incluyendo nuevas tecnologías basadas en el desarrollo de aplicaciones de inteligencia artificial, para que estos desarrollos y mejoras puedan ayudar a futuros pacientes como ustedes mismos han sido ayudados. Sólo utilizaremos estas muestras para este fin y siempre se utilizarán de forma anónima y ciega, por lo que no será posible informarle de ningún hallazgo. Esto sólo se llevará a cabo en el laboratorio de JUNO GENETICS.

Los resultados clínicos, la información y los datos no procesados podrán ser revisados y/o reanalizados para futuras publicaciones y presentaciones científicas. Estos datos serán siempre previamente anonimizados, para garantizar que en ningún caso pueda identificarse al sujeto. Todos los tratamientos y procedimientos se llevarán a cabo de acuerdo con el Reglamento General de Protección de Datos y la legislación española sobre protección de datos.

También entiendo que JUNO GENETICS puede utilizar la información resultante para la publicación científica o la presentación de resultados, una vez que toda la información personal se haya hecho anónima.

Entiendo y acepto que, dado que toda la información se habrá hecho anónima de antemano, nunca podré acceder a nuevos resultados o hallazgos, ni ahora ni en el futuro, ni podré obtener ningún beneficio económico de las publicaciones o presentaciones, y no será compensado por ningún producto resultante desarrollado.

XII. TRAS LEER Y COMPRENDER LA INFORMACIÓN ANTERIOR, HEMOS SIDO INFORMADOS DE LO SIGUIENTE:

- Se me ha informado de que no tengo ninguna obligación de someterme a este análisis genético, por lo que doy mi consentimiento libre y voluntariamente.
- La idoneidad, el procedimiento, la finalidad, las limitaciones, los riesgos y las complicaciones de la prueba de cribado genético propuesta.
- Los resultados de mi prueba pueden revelar una variante genética de significado incierto (VUS). Mi información puede ser compartida para determinar si dicha variante es significativa, lo que incluye comparaciones con la misma variante en otros pacientes, tanto en España como en otros países. Cualquier dato compartido se hará anónimo para que no pueda ser vinculado a ningún paciente. Reconozco que la interpretación de mis resultados puede evolucionar con el tiempo a medida que se obtengan más pruebas de otros casos.
- Que los resultados de este test podrán ser analizados por la clínica FIV o el banco de donantes con el fin de cotejar los perfiles genéticos de los pacientes o donantes con el fin de confirmar que no se identifican mutaciones en los mismos genes.
- Los procedimientos pueden cancelarse en cualquier fase, ya sea por razones médicas o a petición del sujeto de la prueba, siempre que ello no cause ningún perjuicio a los pacientes.
- Es práctica habitual en los laboratorios de análisis genéticos almacenar el ADN extraído de las muestras, incluso una vez finalizada la prueba en curso. Mi muestra una vez validada puede utilizarse como "control de calidad" en otras pruebas genéticas. La metodología de extracción del ADN o los "datos en bruto" generados por los equipos de laboratorio pueden hacer inviable su utilización por laboratorios terceros.
- Tanto los resultados de mis pruebas como el informe de las mismas se incluirán en mi expediente de paciente.
- Que los profesionales sanitarios que le han atendido están a su disposición para facilitar cualquier información adicional que pueda no haber quedado del todo clara.

He comprendido la información que se me ha explicado en un lenguaje claro y sencillo. Si la prueba se ha realizado en el contexto de un tratamiento de reproducción asistida, el médico con el que me he entrevistado en la clínica en la que soy paciente me ha permitido hacer

todas las preguntas que necesitaba, me ha aclarado las dudas que tenía y me ha explicado las implicaciones de los posibles resultados de la prueba.

También entiendo que puedo revocar el consentimiento que estoy dando aquí en cualquier momento y sin necesidad de dar explicaciones. Por ello, declaro que estoy satisfecho con la información que he recibido y que comprendo el alcance y los riesgos del tratamiento.

INFORMACIÓN ESPECÍFICA PARA DONANTES:

- He sido informado que el perfil genético obtenido tras el análisis de sangre sirve principalmente para valorar la compatibilidad de los gametos donados con los pacientes beneficiarios de dicha donación.
- En algunos casos los perfiles genéticos identificados pueden hacer que no sea viable el uso de los gametos donados en ningún proceso de donación. Por ejemplo, mutaciones identificadas en genes ubicados en el cromosoma X. En dichos casos la clínica FIV o el banco de donantes puede llegar a excluirle como donante.
- Le recordamos que la negativa a realizar este análisis genético no puede suponer de manera automática su descarte del programa de donación de la clínica FIV o del banco de donantes en la que participe.

XIII. INFORMACIÓN DEL PACIENTE Y DEL PERSONAL SANITARIO AUTORIZADO

Nombre del PACIENTE	Número de identificación del PACIENTE	Fecha de nacimiento del PACIENTE
Domicilio del paciente		

Autorización:

Después de leer TODO el documento, con un total de 7 páginas y 13 (XIII) apartados, autorizo al personal de JUNO GENETICS ESPAÑA a someter mi muestra a la prueba de portadores propuesta, para el panel de genes/variantes elegido.

Firma y fecha

Nombre del PERSONAL SANITARIO AUTORIZADO	Nº Colegiado	Fecha y Firma

Declaro que:

He explicado el contenido de estas pruebas y sus riesgos y aclarado las dudas y preguntas planteadas por el interesado. Además, me comprometo a proporcionar el necesario asesoramiento genético posterior en función de los resultados de la prueba