

Fecha:

Lugar:

## **FORMULARIO DE CONSENTIMIENTO INFORMADO**

El/La Dr./Dra. \_\_\_\_\_ me ha explicado que se realizará un estudio de ADN, más concretamente **Secuenciación de exoma completo orientado al análisis del panel de genes de Enfermedades Autoinflamatorias** mediante la técnica de NGS, a fin de poder determinar la causa de mi cuadro o el de mi hijo/a \_\_\_\_\_. Me han informado que identificar la alteración genética responsable de mi cuadro o el de mi hijo/a puede ser de utilidad para confirmar el diagnóstico de enfermedad autoinflamatoria, realizar asesoramiento genético a la familia y en algunos casos aportar información sobre el pronóstico.

Para la realización de dicho estudio se tomará una muestra de sangre o saliva (en caso de que la primera se dificulte por alguna razón extraordinaria), mía o de mi hijo/a. Comprendo que este procedimiento no es riesgoso y que podría ocasionar molestias pasajeras. Luego de obtenida la muestra, se extraerá el ADN de las células, a partir del cual se realizará el estudio.

Entiendo que la participación en este estudio es voluntaria, puedo rehusarme a participar o abandonar el estudio en cualquier momento, sin tener que expresar las razones de mi decisión y sin ninguna pérdida de beneficios a los que tengo derecho, sin sufrir discriminación, penalización o perjuicio.

Me han informado que este estudio consiste en analizar un número específico de genes asociados a la sospecha clínica, determinando su secuencia. Me han informado también, que este estudio tiene limitaciones y que es posible que no se logre encontrar la causa de la enfermedad genética. Entiendo entonces que el resultado del estudio puede contribuir en realizar un diagnóstico de certeza, o por el contrario no encontrar datos que tengan una correlación vinculable con mi cuadro o el de mi hijo/a.

He sido informado de que es posible que se obtengan lo siguientes resultados del estudio de Secuenciación Exómica **por NGS, para los cuales mi médico me brindará la información necesaria, su significado, alcances y limitaciones:**

- A. **Positivos** (en este caso mi médico me informará el resultado, su significado, alcances y limitaciones) y pueden:
  - i. Identificar un diagnóstico probable de una condición genética.
  - ii. Identificar una predisposición o un mayor riesgo de desarrollar una enfermedad genética en el futuro.
  - iii. Tener implicaciones para otros miembros de la familia.
- B. **Negativo** (que no se obtenga ningún resultado que pueda explicar la causa del cuadro en estudio) y puede:
  - i. Reducir, pero no eliminar, la posibilidad de que mi condición tenga una base genética.

- ii. Reducir pero no eliminar mi predisposición o riesgo de desarrollar una enfermedad genética en el futuro.
  - iii. No ser informativo.
  - iv. No eliminar la necesidad de pruebas adicionales.
- C. **De significado incierto** y puede:
- i. Resultar en la recomendación de realizar pruebas a miembros adicionales de la familia.
  - ii. Permanecer incierto en el futuro previsible.
  - iii. Requerir revisión posterior, por lo que se recomienda concurrir a una consulta pasado un tiempo prudencial para que se revalore la información disponible.
  - iv. Promover la realización de pruebas adicionales para aclarar los hallazgos, para obtener más información sobre la importancia del cambio genético.

Los datos de identificación míos o de mi hijo/a, se mantendrán en forma confidencial, mediante la codificación de las muestras. Tanto el/la Dr./Dra. \_\_\_\_\_, como quienes trabajan en este test, se comprometen a cumplir con la Ley estatutaria 1581 del 2012 de Protección de Datos (Habeas Data), Ley 25.326 (modificada por Ley 26.343) de Protección de Datos Personales, su Decreto Reglamentario 1558/2001 (modificado por Decreto 1160/2010) y demás normas complementarias. Se identificará la muestra del aquí firmante bajo el **código** \_\_\_\_\_.

Comprendo que el reporte de los resultados del estudio será entregado **únicamente** al/la Dr./Dra., a quien tengo que contactar en caso de que tenga alguna pregunta acerca del estudio o sobre mis derechos de realizar el mismo, y será el/la la única persona que pueda entregarme el reporte, pudiéndolo/a ubicar en \_\_\_\_\_.

**Habiendo comprendido lo que se me ha explicado, acepto realizar el estudio.**

Firma: \_\_\_\_\_ Nro. de documento: \_\_\_\_\_

Aclaración: \_\_\_\_\_

**PROFESIONAL INFORMANTE**

Firma: \_\_\_\_\_ Nro. de documento: \_\_\_\_\_

Aclaración: \_\_\_\_\_