

CONSENTIMIENTO INFORMADO ENEVIA

1. DATOS DEL SOLICITANTE o REPRESENTANTE LEGAL:

NOMBRE Y APELLIDOS:	
PROVINCIA:	PAÍS:
NÚMERO DE DOCUMENTO DE IDENTIDAD:	
TELÉFONO MÓVIL:	
CORREO ELECTRÓNICO:	

2. DATOS DEL PACIENTE:

NOMBRE Y APELLIDOS:	
PROVINCIA:	PAÍS:
NÚMERO DE DOCUMENTO DE IDENTIDAD:	
TELÉFONO MÓVIL:	
CORREO ELECTRÓNICO (si procede):	

3. DATOS DEL PEDIDO:

- **NÚMERO DE PEDIDO:**
- **TIPO DE SOLICITUD:**
 - Consulta de asesoramiento genético inicial.
 - Consulta de reanálisis.
 - Consulta de estudio genético.
- **DOCUMENTACIÓN APORTADA:**

El firmante o solicitante, mayor de edad, **DECLARA:**

1. Haber sido informado de la naturaleza del estudio para el cual se aportan copia de datos clínicos, así como datos de antecedentes familiares, con el fin de poder realizar el estudio genético necesario (si procede).
2. La información le ha sido dada de forma comprensible y sus preguntas han sido contestadas, por lo cual decide voluntariamente dar la autorización para realizar el informe de asesoramiento genético.
3. Que entiende que puede estar afectado o ser portador de un trastorno genético hereditario cuyo diagnóstico puede confirmarse a través de un estudio de laboratorio mediante el análisis de ADN obtenido a partir de su muestra biológica, así como de los datos clínicos y familiares pertinentes.
4. Las enfermedades genéticas pueden heredarse en la familia y los resultados del asesoramiento genético pueden tener implicaciones para su propia familia.
5. Que es donante de la muestra.
6. Que ha sido informado de que, dada la complejidad de los estudios genéticos basados en el ADN y las importantes implicaciones de los resultados del estudio genético, dichos resultados le serán comunicados a través de un médico o experto en genética y siempre con la máxima confidencialidad, tanto por parte del personal médico como del personal de laboratorio.
7. Que ha sido informado de que todos los datos están sujetos al secreto profesional y legal.
8. Consiente a Lorgen para la utilización de esta información clínica así como los antecedentes familiares aportados, para la realización de un informe de asesoramiento genético de acuerdo con las consideraciones éticas, regulación vigente e información genética disponible sobre la alteración clínica en cuestión.
9. Entiende que en cualquier momento puede cambiar de opinión y denegar la autorización para el asesoramiento genético dado en este documento y revocar así la decisión de continuar con el estudio.
10. Por su parte el equipo de profesionales se compromete a guardar el anonimato de los datos obtenidos y a informar a su médico de confianza para que le asesore sobre el significado de estos resultados.
11. En ningún caso esta información será empleada para realizar otro tipo de análisis sin su consentimiento expreso y escrito.

Y para que así conste, firma el presente en:

Localidad y país: _____

Fecha: _____

Firma Paciente:

Firma Solicitante o
Representante Legal:

Firma Médico Solicitante:

--	--	--



Hallazgos Incidentales:

En los casos de exoma clínico, exoma o genoma completos, cabe la posibilidad de encontrar información no relacionada directamente con el objeto de los análisis (hallazgos incidentales) y usted puede decidir si desea o no que se le comunique. A este respecto, se podrá obtener información de la lista de genes recomendados por la *American College of Medical Genetics and Genomics* (ACMG) (Miller DT, Lee K, Abul-Husn NS, Amendola LM, Brothers K, Chung WK, Gollob MH, Gordon AS, Harrison SM, Hershberger RE, Klein TE, Richards CS, Stewart DR, Martin CL; ACMG Secondary Findings Working Group. Electronic address: documents@acmg.net. ACMG SF v3.2 list for reporting of secondary findings in clinical exome and genome sequencing: A policy statement of the American College of Medical Genetics and Genomics (ACMG). *Genet Med.* 2023 Aug;25(8):100866).

En estas recomendaciones actualizadas de 2023, la ACMG propuso una lista de 81 genes que están asociados con una variedad de afecciones, desde cáncer hasta enfermedades cardíacas. Los genes para los que se informan hallazgos secundarios se eligieron porque están asociados con afecciones que tienen un conjunto definible de características clínicas, la posibilidad de un diagnóstico temprano, una prueba genética clínica confiable y una intervención o tratamiento efectivo. La idea de informar estos hallazgos secundarios a un individuo es entregarle un beneficio médico al prevenir o manejar mejor las afecciones de salud. Las variantes que se informan causan enfermedades. No se informan las variantes de efecto clínico desconocido y cuyo papel en la enfermedad en el momento actual aún no está claro. En el Anexo I puede consultar el listado de los genes publicados en la última actualización de la ACMG (ACMG SF v3.2)

Si usted DESEA que sus datos o los de su familiar sean utilizados para

este fin, por favor firme aquí _____

CLAUSULA INFORMATIVA RECOGIDA DE DATOS DE PACIENTES

Información sobre sus datos de carácter personal, según el artículo 13 del 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.

INFORMACIÓN BÁSICA SOBRE PROTECCIÓN DE DATOS	
Responsable	LORGEN GENÉTICA PROTEÓMICA, S.L., en adelante “el Centro Sanitario”
Finalidad	Gestión contable, fiscal y administrativa. Prestación del servicio médico-asistencial.
Legitimación	Consentimiento del interesado. Ley 41/2002, de 14 de noviembre, básica reguladora de la autonomía del paciente y de derechos y obligaciones en materia de información y documentación clínica.
Destinatarios	Se comunicarán datos a terceros para poder llevar a cabo las finalidades objeto de esta prestación médica-asistencial. En ningún caso se cederán datos a terceros para finalidades diferentes a las descritas en este documento.
Derechos	Acceder, rectificar y suprimir los datos, así como otros derechos, como se explica en la información adicional.
Delegado de protección de Datos	dpo@tecnitia.com
Información adicional	Puede solicitar la información adicional y detallada sobre Protección de Datos a través de la página web: https://www.lorgen.com/politica-privacidad/ .

AUTORIZACIÓN PARA EL TRATAMIENTO DE LOS DATOS DE SALUD DEL PACIENTE

En cumplimiento de la normativa vigente sobre protección de datos de carácter personal solicitamos su consentimiento para el tratamiento de sus datos de salud.

SI autoriza el uso de sus datos de salud.

En caso de **no autorizar** dicho tratamiento, **no se le podrá prestar el servicio médico** objeto de la presente recogida de datos.

AUTORIZACIÓN PARA EL TRATAMIENTO DE LOS DATOS PERSONALES CON FINES PUBLICITARIOS

Autoriza el envío de publicidad de productos y servicios del Centro Sanitario: **SI** **NO**

FIRMA DEL PACIENTE

NOMBRE y APELLIDOS:

D.N.I.:

Anexo 1. Listado de genes publicados en la última actualización de la ACMG

Nombre de la enfermedad y número MIM	Gen vía GTR
Poliposis coli adenomatosa (MIM 175100)	APC (MIM 611731)
Aneurisma aórtico, torácico familiar 4 (MIM 132900)	MYH11 (MIM 160745)
Aneurisma aórtico, torácico familiar 6 (MIM 611788)	ACTA2 (MIM 102620)
Miocardiopatía arritmogénica del ventrículo derecho, tipo 5 (MIM 604400)	TMEM43 (MIM 612048)
Miocardiopatía arritmogénica del ventrículo derecho, tipo 8 (MIM 607450)	DSP (MIM 125647)
Miocardiopatía arritmogénica del ventrículo derecho, tipo 9 (MIM 609040)	PKP2 (MIM 602861)
Miocardiopatía arritmogénica del ventrículo derecho, tipo 10 (MIM 610193)	DSG2 (MIM 125671)
Miocardiopatía arritmogénica del ventrículo derecho, tipo 11 (MIM 610476)	DSC2 (MIM 125645)
Deficiencia de biotinidasa (MIM 253260)	BTD (MIM 609019)
Cáncer de mama y ovario familiar 1 (MIM 604370)	BRCA1 (MIM 113705)
Cáncer de mama y ovario familiar 2 (MIM 612555)	BRCA2 (MIM 600185)
Síndrome de Brugada 1 (MIM 601144)	SCN5A (MIM 600163)
Taquicardia ventricular polimórfica catecolaminérgica 1 (MIM 604772)	RYR2 (MIM 180902)
Taquicardia ventricular polimórfica catecolaminérgica 2 (MIM 611938)	CASQ2 (MIM 114251)
Taquicardia ventricular polimórfica catecolaminérgica 4 (MIM 614916)	CALMA1 (MIM 614916)
Taquicardia ventricular polimórfica catecolaminérgica 5 (MIM 615441)	TRDN (MIM 603283)
Miocardiopatía dilatada (MIM 617047)	FLNC (MIM 102565)
Miocardiopatía dilatada 1A (MIM 115200)	LMNA (MIM 150330)
Miocardiopatía dilatada 1D (MIM 601494)	TNNT2 (MIM 191045)
Miocardiopatía dilatada 1E (MIM 601154)	SCN5A (MIM 600163)
Miocardiopatía dilatada 1I (MIM 604765)	DES (MIM 125660)
Miocardiopatía dilatada 1S (MIM 613426)	MYH7 (MIM 160760)
Miocardiopatía dilatada 1Z (MIM 611879)	TNNC1 (MIM 191040)
Miocardiopatía dilatada 1DD (MIM 613172)	RBM20 (MIM 613171)
Miocardiopatía dilatada 1HH (MIM 613881)	BOLSA3 (MIM 603883)
Miocardiopatía dilatada (solo variantes truncadas) (MIM 604145)	TTN (MIM 188840)
Miocardiopatía dilatada con pelo lanoso, queratodermia palmoplantar y agenesia dental (MIM 615821)	DSP (MIM 125647)
Síndrome de Ehlers-Danlos, tipo 4 (MIM 130050)	COL3A1 (MIM 120180)
Enfermedad de Fabry (MIM 301500)	GLA (MIM 300644)
Hipercolesterolemia familiar 1 (MIM 143890)	LDLR (MIM 606945)
Hipercolesterolemia familiar 2 (MIM 144010)	APOB (MIM 107730)
Miocardiopatía hipertrófica familiar 1 (MIM 192600)	MYH7 (MIM 160760)
Miocardiopatía hipertrófica familiar 2 (MIM 115195)	TNNT2 (MIM 191045)
Miocardiopatía hipertrófica familiar 3 (MIM 115196)	TPM1 (MIM 191010)
Miocardiopatía hipertrófica familiar 4 (MIM 115197)	MYBPC3 (MIM 600958)
Miocardiopatía hipertrófica familiar 6 (MIM 600858)	PRKAG2 (MIM 602743)
Miocardiopatía hipertrófica familiar 7 (MIM 613690)	TNNI3 (MIM 191044)
Miocardiopatía hipertrófica familiar 8 (MIM 608751)	MYL3 (MIM 160790)
Miocardiopatía hipertrófica familiar 10 (MIM 608758)	MYL2 (MIM 160781)
Miocardiopatía hipertrófica familiar 11 (MIM 612098)	ACTC1 (MIM 102540)
Carcinoma medular de tiroides familiar (MIM 155240)	RET (MIM 164761)
Cáncer de mama hereditario (MIM 114480)	PALB2 (MIM 610355)
Hemocromatosis hereditaria (c.845G>A; p.C282Y solo homocigotos) (MIM 235200)	HFE (MIM 613609)
Telangiectasia hemorrágica hereditaria tipo 1 (MIM 187300)	ESP (MIM 131195)
Telangiectasia hemorrágica hereditaria tipo 2 (MIM 600376)	ACVRL1 (MIM 601284)
Síndrome de paraganglioma-feocromocitoma hereditario (MIM 168000 , MIM 171300)	SDHD (MIM 602690)
Síndrome de paraganglioma-feocromocitoma hereditario (MIM 115310 , MIM 171300)	SDHB (MIM 185470)
Amiloidosis hereditaria relacionada con la transtiretina (MIM 105210)	TTR (MIM 176300)
Hipercolesterolemia, autosómica dominante, 3 (MIM 603776)	PCSK9 (MIM 607786)
Síndrome de poliposis juvenil (MIM 174900)	BMPR1A (MIM 601299)
Síndrome de poliposis juvenil (MIM 174900)	SMAD4 (MIM 600993)
Poliposis juvenil/síndrome de telangiectasia hemorrágica hereditaria (MIM 175050)	SMAD4 (MIM 600993)
Síndrome de Li-Fraumeni 1 (MIM 151623)	TP53 (MIM 191170)
Síndrome de Loeys-Dietz tipo 1A (MIM 609192)	TGFBR1 (MIM 190181)
Síndrome de Loeys-Dietz tipo 1B (MIM 610168)	TGFBR2 (MIM 190182)
Síndrome de Loeys-Dietz tipo 3 (MIM 613795)	SMAD3 (MIM 603109)
Síndrome de QT largo	TRDN (MIM 603283)
Síndrome de QT largo 1 (MIM 192500)	KCNQ1 (MIM 607542)
Síndrome de QT largo 2 (MIM 613688)	KCNH2 (MIM 152427)
Síndrome de QT largo 3 (MIM 603830)	SCN5A (MIM 600163)
Síndrome de QT largo 14 (MIM 616247)	CALMA1 (MIM 114180)

Nombre de la enfermedad y número MIM	Gen vía GTR
Síndrome de QT largo 15 (MIM 616249); también asociado con taquicardia ventricular polimórfica catecolaminérgica	CALMA2 (MIM 114182)
Síndrome de QT largo 16 (MIM 618782); también asociado con taquicardia ventricular polimórfica catecolaminérgica	CALMA3 (MIM 114183)
Síndrome de Lynch 1 (MIM 120435)	MSH2 (MIM 609309)
Síndrome de Lynch 2 (MIM 609310)	MLH1 (MIM 120436)
Síndrome de Lynch 4 (MIM 614337)	PMS2 (MIM 600259)
Síndrome de Lynch 5 (MIM 614350)	MSH6 (MIM 600678)
Hipertermia maligna (MIM 145600)	RYR1 (MIM 180901)
Hipertermia maligna (MIM 601887)	CACNA1S (MIM 114208)
Síndrome de Marfan (MIM 154700)	FBN1 (MIM 134797)
Inicio de madurez de la diabetes en los jóvenes (MIM 600496)	HNF1A (MIM 142410)
Neoplasia endocrina múltiple, tipo 1 (MIM 131100)	HOMBRE1 (MIM 613733)
Neoplasia endocrina múltiple, tipo 2a (MIM 171400)	RET (MIM 164761)
Neoplasia endocrina múltiple, tipo 2b (MIM 162300)	RET (MIM 164761)
Poliposis asociada a MYH (MIM 608456)	MUTYH (MIM 604933)
Miopatía miofibrilar 1 (MIM 601419)	DES (MIM 125660)
Miopatía miofibrilar 5 (MIM 609524)	FLNC (MIM 102565)
Miopatía miofibrilar 6 (MIM 612954)	BOLSA3 (MIM 603883)
Neurofibromatosis tipo 2 (MIM 101000)	NF2 (MIM 607379)
Deficiencia de ornitina carbamoyltransferasa (MIM 311250)	OTC (MIM 300461)
Paragangliomas 2 (MIM 601650)	SDHAF2 (MIM 613019)
Paragangliomas 3 (MIM 605373)	SDHC (MIM 602413)
Síndrome de Peutz-Jeghers (MIM 175200)	STK11 (MIM 602216)
Feocromocitoma (MIM 171300)	MÁXIMO (MIM 154950)
Feocromocitoma (MIM 171300)	TMEM127 (MIM 613403)
Enfermedad de Pompe (MIM 232300)	GAA (MIM 606800)
Síndrome de tumor hamartoma PTEN (MIM 158350)	PTEN (MIM 601728)
Retinoblastoma (MIM 180200)	RB1 (MIM 614041)
Retinopatía relacionada con RPE65 (MIM 204100 , MIM 613794)	RPE65 (MIM 180069)
Esclerosis tuberosa 1 (MIM 191100)	TSC1 (MIM 605284)
Esclerosis tuberosa 2 (MIM 613254)	TSC2 (MIM 191092)
Síndrome de von Hippel-Lindau (MIM 193300)	BVS (MIM 608537)
Tumor de Wilms (MIM 194070)	WT1 (MIM 607102)
Enfermedad de Wilson (MIM 277900)	ATP7B (MIM 606882)