

I. INFORMACIÓN GENERAL PARA PACIENTES

Información sobre trastornos hereditarios y la prueba

A grandes rasgos, las enfermedades en el ser humano pueden ser clasificadas como adquiridas (debidas a factores externos) o genéticas. Las enfermedades genéticas son trastornos que son causados por 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 o variantes "de novo". Otras enfermedades genéticas son hereditarias, lo que significa que se transmiten de padres (o donantes) 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. Por el contrario, en las enfermedades recesivas se precisan dos copias alteradas de un determinado gen para desarrollar la enfermedad. En este tipo de enfermedad, 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 reproductiva es portadora del mismo trastorno, su descendencia presentaría un riesgo del 25% de heredar 2 copias alteradas del gen y, por lo tanto, podría tener la enfermedad.

Es importante señalar que las variantes que afectan a los genes del cromosoma X suelen ser recesivas en las mujeres, es decir, mujeres portadoras de estas variantes no suelen desarrollar síntomas de la enfermedad (porque las mujeres tienen dos copias del cromosoma X). Si una mujer es portadora de una variante causante de enfermedad en el cromosoma X, sus hijos varones tienen un 50% de probabilidad de ser afectados por un trastorno hereditario. Los hombres, sin embargo, sólo tienen una copia del cromosoma X y, en consecuencia, si heredan un gen defectuoso en este cromosoma, no tendrán ninguna copia del gen que funcione correctamente, por lo que podrían desarrollar síntomas de un trastorno hereditario.

La prueba JunoSeq CARRIER™ es un estudio genético de portadores que permite el análisis de variantes responsables de un gran número de trastornos hereditarios graves autosómicos recesivos y, solo en el caso de las mujeres, también incluye el análisis de variantes en genes ligados al cromosoma X. El número de enfermedades que serán estudiadas dependerá del panel específico que se haya solicitado. Mediante la prueba CARRIER™ se identifica de qué enfermedades genéticas es portadora una persona. No es infrecuente descubrir que somos portadores de un gen mutado, incluso cuando no existen antecedentes familiares de enfermedad genética. De hecho, los estudios científicos más recientes estiman que, de media, la mayoría de las personas son portadoras sanas de dos o tres enfermedades.

Cuando se realiza la prueba CARRIER™ de forma preconcepcional a hombres y mujeres que desean tener hijos con sus propios gametos, el resultado puede ayudar a identificar a las parejas con un riesgo especialmente alto de transmitir un trastorno genético a sus hijos. Ante este tipo de resultados, hay varias opciones disponibles para reducir el riesgo de tener un hijo afecto por el trastorno, incluidas las pruebas genéticas preimplantacionales (PGT, por sus siglas en inglés), pruebas prenatales u otras soluciones diseñadas para reducir el riesgo.

Una manera que tienen las clínicas FIV y bancos de donantes de aumentar las posibilidades de un embarazo sano y para detectar el riesgo de transmitir determinadas variantes asociadas a trastornos graves es ofrecer a sus pacientes y/o donantes la prueba CARRIER™, y utilizar esta información para hacer el proceso conocido como emparejamiento – o "matching" – genético.

II. LISTA DE GENES ANALIZADOS

La prueba JunoSeq CARRIER™ no incluye todos los genes del genoma humano.

El número de genes analizados variará en función del panel elegido. El tipo de panel elegido dependerá de la decisión del médico prescriptor y de la política del centro solicitante. Puede ver un desglose de los genes analizados en los distintos paneles de CARRIER™ en el sitio web que figura a continuación:

www.junogenetics.es/junoseq/carrier/

Los genes ligados al cromosoma X (X-linked) que aparecen en este listado solo se analizan en las mujeres.

El listado de genes, sus variantes, así como su impacto en la salud pueden verse alteradas en el futuro en base a un mejor conocimiento de estos 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 de la prueba.

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

La prueba puede ser considerada por pacientes, parejas y/o donantes de gametos con deseo reproductivo, de forma preconcepcional (es decir, antes del embarazo), para identificar si existe riesgo de transmitir ciertas enfermedades genéticas a su futura descendencia.

Este tipo de pruebas puede recomendarse a:

- Parejas que van a realizar tratamiento reproductivo en una clínica FIV con gametos propios, para identificar si existiera un riesgo genético para su descendencia.
- Pacientes o parejas que van a realizar tratamiento reproductivo en una clínica FIV con gametos donados, con la finalidad de realizar un emparejamiento genético con el/la donante o donantes asignado/s.
- Personas candidatas a ser donantes de gametos, para permitir usar sus resultados genéticos en procesos de emparejamiento genético.

- Parejas con alto riesgo de padecer trastornos mendelianos recesivos, como en ciertas etnias con elevada prevalencia para determinados trastornos recesivos, o en personas provenientes de comunidades con altos niveles de consanguinidad, o parejas consanguíneas.
- Parejas con antecedentes familiares de enfermedades de origen genético, por lo que buscan minimizar el riesgo de transmitir a sus hijos determinadas asociadas a trastornos graves.
- Parejas que buscan un embarazo espontáneo pero que desean evaluar el riesgo genético para enfermedades recesivas y ligadas al X para su futura descendencia.

IV. EL PROCEDIMIENTO

Para el análisis JunoSeq CARRIER™, se obtendrá una muestra de sangre mediante técnicas estándar, que suponen un riesgo mínimo o nulo para la salud. Sólo 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 posibles análisis posteriores y verificación de los resultados en caso necesario.

La prueba CARRIER™ se realiza del siguiente modo:

1. Toma de una muestra de sangre mediante técnicas estándar, las cuales suponen un riesgo mínimo para la salud. En casos excepcionales y previamente consensuados con Juno Genetics, la obtención de la muestra puede ser mediante saliva o frotis bucal.
2. Se extrae el ADN de las células de la muestra recibida.
3. Se secuencian el exoma (parte del genoma que contiene las regiones codificantes de proteínas, y dónde más habitualmente se identifican las variantes genéticas causantes de enfermedad) mediante una tecnología conocida como "secuenciación de nueva generación" (NGS, por sus siglas en inglés). Esta técnica analiza regiones específicas de los genes, permitiendo detectar variantes causantes de enfermedades. Sin embargo, algunos genes presentan dificultades técnicas o las variantes más frecuentes no son detectables mediante NGS, por lo que requieren adicionalmente pruebas genéticas complementarias según la prueba seleccionada (Ej. *CYP21A2*, *HBA1/2*, *SMN1*, *DMD*, *F8* y *FMR1*). Encontrará una lista actualizada en el sitio web de NETICS (véase la sección II de este documento para más información).
4. Los datos obtenidos mediante NGS son procesados a través de un análisis secundario y evaluados con un software especializado por personal especializado de JUNO GENETICS. Los datos son comparados con valores de referencia de nuestras bases de datos para ayudarnos a distinguir entre variaciones normales en la secuencia de ADN y variantes responsables de trastornos hereditarios.
5. Los resultados se facilitan en un informe que incluye las variantes detectadas en los genes estudiados según el test de portadores solicitado. 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 realizar un emparejamiento genético, reduciendo así (aunque no eliminando completamente) el riesgo reproductivo.

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 JunoSeq CARRIER™ pueden incluir los siguientes tipos de resultados:

VARIANTES PATOGENICAS/ PROBABLEMENTE PATOGENICAS NO DETECTADAS:

No se han identificado variantes patogénicas ni probablemente patogénicas asociadas a una condición hereditaria en los genes analizados. Esto disminuye considerablemente la probabilidad de que un futuro hijo presente una condición hereditaria asociada a los genes examinados. Sin embargo, la prueba no puede detectar todas las posibles variantes con implicaciones clínicas y, en consecuencia, el riesgo no es cero (consulte las limitaciones de la prueba a continuación).

+ VARIANTES DETECTADAS (para condiciones autosómicas recesivas):

Se ha identificado una variante en la secuencia de ADN 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, existe una probabilidad del 50% de que la variante se transmita a la descendencia. Si el otro progenitor también tiene una variante patogénica o probablemente patogénica 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 una variante con implicaciones clínicas). Se recomienda que los resultados de esta prueba se evalúen con un asesor genético, u otro profesional sanitario cualificado para comprender plenamente las implicaciones de cualquier variante detectada.

+ VARIANTES DETECTADAS (para condiciones ligadas al cromosoma X cuando la paciente es mujer):

Se ha detectado una variante en la secuencia de ADN en uno o más de los genes analizados. En la mayoría de los casos, este resultado no tiene consecuencias clínicas directas para la paciente portadora. Sin embargo, existe un 50 % de probabilidad de que la variante detectada se transmita a la descendencia. Todos los varones que hereden la variante patogénica o probablemente patogénica desarrollarían la enfermedad y en algunos casos, las mujeres portadoras podrían mostrar síntomas. Se recomienda que los resultados de esta prueba se evalúen con un asesor genético, u otro profesional sanitario cualificado para comprender plenamente las implicaciones de cualquier variante detectada.

+ Sin resultado (NO Call):

Lista de posiciones genómicas 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 Y PUNTOS IMPORTANTES A TENER EN CUENTA

La indicación de la prueba JunoSeq CARRIER™ es altamente útil en el contexto reproductivo. No obstante, existen varias limitaciones:

1. La prueba solo informa variantes patogénicas o probablemente patogénicas asociadas a enfermedades autosómicas recesivas y enfermedades ligadas al X. Las enfermedades mitocondriales, los trastornos con un patrón de herencia dominante, multifactorial o poligénico, o las enfermedades debidas a defectos de impronta genética están fuera del alcance de la prueba. Del mismo modo, la prueba no permitiría identificar el riesgo para variantes "de novo", al no ser consideradas fenómenos hereditarios.
2. No se analizan todas las enfermedades autosómicas recesivas y ligadas al X que se han descrito en la actualidad, sino que cada panel del test analiza una selección de enfermedades en base a su prevalencia en la población general, severidad y utilidad clínica.
3. Incluso en aquellos genes incluidos en el listado del panel solicitado existen ciertas limitaciones técnicas que pueden llevar a que no se detecte una variante:
 - a. La tecnología NGS utilizada no permite identificar todas las variantes posibles. Por ejemplo, no se pueden identificar grandes reordenamientos genéticos (deleciones, inserciones o inversiones significativas), ni tampoco las expansiones de tripletes de nucleótidos o las variantes en regiones genómicas que no se están estudiando (por ejemplo, variantes intrónicas profundas).
 - b. En algunas ocasiones, hay variantes genéticas para las que no es posible obtener un resultado debido a una secuenciación del ADN insuficiente o de mala calidad (resultado de "sin resultado (No call)"). Estas variantes serán descritas en el informe de la prueba.
 - c. Las variantes que se encuentran solo en algunas células del organismo, pero no en todas (lo que se conoce como "mosaicismo"), pueden no ser detectadas por la prueba. 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.
 - d. 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.
4. La interpretación de las variantes genéticas identificadas se realiza en base a la evidencia médico-científica disponible en el momento del análisis, así como la predicción de patogenicidad por algunas herramientas bioinformáticas.
 - a. Una vez que se emiten los resultados del test, las variantes identificadas no serán reanalizadas por Juno Genetics. Aunque la interpretación de variantes, en general, es un proceso dinámico que puede dar lugar a una "reclasificación" de variantes a una categoría diferente de patogenicidad (por ejemplo, de "probablemente patogénica" a "probablemente benigna" a medida que se dispone de más evidencia clínica), la patogenicidad de cualquier variante detectada en la prueba (tanto las que se informan como las que no se informan) no será reevaluada de forma rutinaria.
 - b. Ciertas variantes se clasifican como "variantes de significado incierto" (VUS, por sus siglas en inglés), cuando la asociación con el riesgo de enfermedad no está clara en el momento del análisis. La prueba solo informa variantes patogénicas y probablemente patogénicas, no las VUS, según la clasificación establecida por las sociedades científicas en el momento de la prueba.
5. Existe un margen de error inherente a cualquier análisis de laboratorio, que puede deberse a fallos operativos por parte del personal durante la toma o el procesamiento de las muestras, a equipos o materiales de laboratorio 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.

Existen ciertas razones médicas por las que CARRIER™ 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.

La prueba CARRIER™ permite reducir significativamente el riesgo de descendencia afectada (ya sea en parejas con gametos propios o en los casos de emparejamiento genético con un donante de gameto). No obstante, por las limitaciones descritas en este consentimiento, el riesgo de descendencia afectada no es cero. Los resultados de la prueba deben ser interpretados por un profesional sanitario en combinación con una detallada evaluación de los antecedentes personales y familiares y de un correcto asesoramiento genético.

VII. ACCESO A LOS RESULTADOS

En cuanto a los resultados de mi prueba JunoSeq CARRIER™, mi preferencia es la siguiente: (elijá 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 CARRIER™ 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 actualmente no presente ningún síntoma de dichos trastornos. Los resultados de la prueba CARRIER™ estarán disponibles y se entregarán en un plazo aproximado de 25 días laborables.

- NO quiero recibir ningún tipo de información:** No deseo tener acceso a mis resultados, ni deseo recibir información sobre los mismos. 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.

En cualquier caso, declaro que he recibido un asesoramiento genético adecuado por parte de personal cualificado de la clínica que he visitado. Se me ha proporcionado información sobre la importancia de la prueba, incluidas las posibles opciones que podrían ofrecerse en función de los resultados obtenidos, y entiendo que están 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 CARRIER™.

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 CARRIER™ no busque la variante 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 JunoSeq CARRIER™.

El laboratorio JUNO GENETICS no ofrece la prueba CARRIER™ 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

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.

En el caso de que una parte o la totalidad de la prueba no pudiese ser realizada en el laboratorio anteriormente indicado, JUNO GENETICS se reserva la potestad para poder llevar a cabo los análisis a través de un laboratorio de referencia, anonimizando datos personales y muestras si dicho laboratorio de referencia no se encuentra ubicado en la UE u otro país que tenga un nivel de seguridad en protección de datos equivalente. Esta circunstancia será indicada 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, 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).
- Alternativamente, 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.

Autorización para el uso 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:

- Sí, estoy de acuerdo en que JUNO GENETICS comparta mi información con fines de investigación y desarrollo, con la posibilidad de contactar de nuevo si se requiere información médica o clínica adicional.
- NO, no estoy de acuerdo con que JUNO GENETICS comparta mi información con fines de investigación y desarrollo.

XI. AUTORIZACIÓN PARA UTILIZAR MUESTRAS SOBRANTES 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 si usted nos autoriza a ello, 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 seré 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 variantes en los mismos genes.
- Los procedimientos pueden cancelarse en cualquier fase, ya sea por razones médicas o a petición del sujeto de la prueba.
- 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 comprendo que en cualquier momento y sin necesidad de dar ninguna explicación, puedo revocar el consentimiento que ahora presto. No obstante, se le informa de que, en función del momento en que se revoque, es posible que deba abonar los costes asociados a la prueba en los que ya se haya incurrido antes de la revocación. Principalmente los materiales y reactivos asociados a la prueba, así como los gastos de transporte de las muestras.

XIII. INFORMACIÓN DEL PACIENTE Y DEL PERSONAL SANITARIO AUTORIZADO

Nombre	Número de identificación	Fecha de nacimiento

Domicilio

Autorización:
Después de leer TODO el documento, autorizo al personal de JUNO GENETICS ESPAÑA S.L. a someter mi muestra a la prueba de portadores propuesta, para el panel de genes elegido.

Fecha y firma

Nombre del PERSONAL SANITARIO AUTORIZADO	Número de 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.

FIRMA PACIENTE