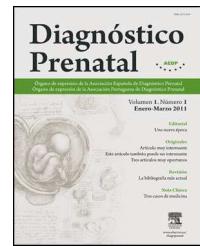


Diagnóstico Prenatal

www.elsevier.es/diagnprenat



Artículo especial

El documento de consentimiento informado para la realización de pruebas genéticas en el ámbito asistencial y en proyectos de investigación

Teresa Pampols^{a,g,*}, Joaquín Rueda^{b,g}, Montserrat Milà^{a,g}, Diana Valverde^{c,g}, Nagore Garín^{d,g}, Isabel Vallcorba^{e,g} y Jordi Rosell^{f,g}

^a Servicio de Bioquímica y Genética Molecular, Hospital Clínico, IDIBAPS, CIBERER, Barcelona, España

^b Unidad de Genética y Biobanco, Clínica Vistahermosa, Facultad de Medicina, Universidad Miguel Hernández, Alicante, España

^c Facultad de Biología, Universidad de Vigo, Vigo, España

^d Servicio de Análisis Clínicos, Hospital Universitario de Fuenlabrada, Madrid, España

^e Servicio de Inmunología y Genética, Hospital Infanta Cristina, Badajoz, España

^f Servicio de Genética, Hospital Universitario Son Espases, Palma de Mallorca, España

^g Comisión de Ética, Asociación Española de Genética Humana

INFORMACIÓN DEL ARTÍCULO

Historia del artículo:

Recibido el 2 de mayo de 2012

Aceptado el 3 de mayo de 2012

On-line el 5 de enero de 2013

Palabras clave:

Consentimiento informado

Pruebas genéticas

Aspectos éticos de las pruebas genéticas

RESUMEN

Las pruebas genéticas (PG) proporcionan resultados que son para toda la vida y que tienen implicaciones no solo para el individuo sino para la familia, debiendo ir siempre acompañadas de consejo genético. Una de las herramientas que contribuye a que las PG se desarrollen en un entorno apropiado es el documento de consentimiento informado (DCI). El consentimiento informado (CI) tomado por el facultativo que prescribe la prueba es un medio para garantizar el acceso libre e informado y para que la persona entienda el propósito de la misma y las implicaciones de los resultados, así como para garantizar su derecho a recibir el consejo genético, ya que le da la oportunidad de hacer preguntas y también de manifestar su derecho a decidir qué información quiere conocer y cuál no quiere conocer en cualquier momento del proceso.

En el presente trabajo se hace una reflexión sobre los principios éticos que fundamentan la toma del CI para la realización de PG y cómo nuestra sociedad ha plasmado en forma de regulaciones legales la protección de los valores éticos y de la dignidad y derechos fundamentales de los individuos con relación a las PG y a la información genética: Ley 14/2007 de 3 de julio de Investigación Biomédica. Como conclusiones se proponen 3 modelos de DCI: para la realización de PG en el contexto asistencial, con un consentimiento adicional en el caso de que el laboratorio clínico desee guardar las muestras excedentes para futuros usos en investigación y para un proyecto de investigación que incluya PG.

© 2012 Asociación Española de Diagnóstico Prenatal. Publicado por Elsevier España, S.L.
Todos los derechos reservados.

* Autor para correspondencia.

Correo electrónico: tpampols@clinic.ub.es (T. Pampols).

The informed consent document for performing genetic tests in the healthcare environment and in research projects

ABSTRACT

Keywords:

Informed consent
Genetic testing
Ethical aspects of genetic testing

The results obtained in genetic tests are valid for the whole life. They are important, not only for the individual, but also for the family. Genetic counselling must be an integral part of the genetic testing process. An important tool that must be used in order that genetic testing is performed properly is the informed consent document. This informed consent, obtained by the physician who requests the genetic tests, is a resource to ensure that the individual voluntarily agrees and understands their purposes, as well as the consequences of the results. It emphasises the rights to receive genetic counselling, and gives the opportunity to ask questions. It also mentions the right to choose what information the subject wishes or does not wish to know.

This article considers the ethical principles that justify the informed consent and its inclusion in legal regulations in order to protect fundamental human rights concerning genetic testing and genetic information, such as Spanish law 14/2007 on Biomedical Research. As conclusions, 3 models of informed consent are proposed: one for genetic testing for health reasons; an additional consent in cases where the clinical laboratory wants to store the remaining samples for future uses in biomedical research, and for clinical trials that include genetic tests.

© 2012 Asociación Española de Diagnóstico Prenatal. Published by Elsevier España, S.L.
All rights reserved.

Introducción al consentimiento informado

La toma del consentimiento informado (CI) voluntario y competente en el ámbito asistencial tiene lugar antes de llevar a cabo una prueba invasiva y de emprender determinadas intervenciones sanitarias que, aunque comporten beneficios, impliquen también riesgos potenciales o resultados inciertos o cuando se rehúsan cuidados médicos habituales. En este ámbito, el CI a veces contiene elementos para proteger a los profesionales frente a reclamaciones legales.

El CI es asimismo un paso indispensable para la participación en un proyecto de investigación, después de recibir información sobre los procedimientos y sus beneficios y riesgos. Su principal objetivo ético es proteger a la persona participante frente a daños físicos, psicológicos y sociales (estigmatización, exclusión social). Vale la pena recordar en este sentido que la declaración de Helsinki (1964/1975/2000) remarca que las consideraciones sobre el bienestar de los individuos participantes deben prevalecer sobre cualquier interés o beneficio colectivo de la sociedad o de la ciencia. El consentimiento informado es además una garantía para promover la confianza del público en la investigación y en los investigadores.

Son elementos fundamentales de la toma del CI:

- a) El documento de consentimiento informado (DCI).
- b) Quién toma el consentimiento y cómo lo obtiene, incluyendo el proceso de información; la forma de comunicación, cuidando el lenguaje médico científico y siendo culturalmente sensible; evitando la coerción; tomándose el tiempo necesario para la verificación de que se ha comprendido la información y el alcance del consentimiento.
- c) Cómo y quién asume la responsabilidad en el caso de personas que no tienen capacidad para consentir adecuadamente.
- d) Cómo se registra y archiva el DCI.

Naturalmente el DCI y el proceso de toma de consentimiento pueden ser muy distintos cuando se realizan para someterse a una prueba para un diagnóstico diferencial en el ámbito de la asistencia sanitaria habitual o cuando se toman para participar en un proyecto de investigación biomédica.

Principios éticos que fundamentan el documento del consentimiento informado para la realización de pruebas genéticas

Las pruebas genéticas (PG) proporcionan resultados que son para toda la vida, tienen implicaciones familiares y generacionales y pueden ser determinantes para la toma de decisiones en el diagnóstico prenatal. La información genética que de ellas se obtiene a menudo es predictiva y el énfasis no suele estar en el tratamiento, es privada y compleja, suele ser grave y comporta dilemas éticos. Puede ser identificativa y dar lugar a hallazgos inesperados. Aun reconociendo que la información genética no es intrínsecamente excepcional según la concepción actual de salud y enfermedad¹⁻⁴, los aspectos éticos relativos a las pruebas genéticas y la información genética que con ellas se obtiene son muy relevantes.

Haciendo una aproximación desde la perspectiva de la ética normativa y la fuente tradicional principalista de guía ética en medicina, se han resumido esquemáticamente en la tabla 1 las condiciones mínimas que deben satisfacerse, con relación a las PG, para la observancia de los 4 principios éticos básicos en biomedicina⁵ así como los medios para garantizar su cumplimiento.

El establecimiento de líneas guía, recomendaciones y declaraciones referentes a las PG y el consejo genético asociado a las mismas, así como las regulaciones legales son una realidad en el ámbito internacional⁶. España es uno de los países firmantes del convenio impulsado por el Consejo de Europa para la protección de los derechos humanos y la

Tabla 1 – Condiciones mínimas que deben satisfacerse, con relación a las pruebas genéticas para la observancia de los principios éticos básicos en biomedicina

Principios éticos	Condiciones para su observancia	Garantías para cumplirlos
No-maleficencia y beneficencia	Validez analítica de la PG (sensibilidad, especificidad) Validez clínica de la PG (valor predictivo o discriminativo) Utilidad clínica de la PG (utilidad en la atención al paciente, balance de beneficios y daños)	Prescripción de la PG por un profesional cualificado que tenga en cuenta el significado y posibles implicaciones de los resultados, así como las necesidades de asesoramiento genético después de la PG e incluso antes si es necesario, en función del tipo de prueba y circunstancias en que se prescribe. Garantía de calidad del laboratorio
Autonomía	Las PG no se han de imponer, sino que han de ser de naturaleza voluntaria	El CI tomado por el facultativo que prescribe la PG es un medio para garantizar el acceso libre e informado y para que la persona entienda el propósito de una PG y el significado del resultado, así como para garantizar su derecho a recibir el consejo genético ya que le ofrece la oportunidad de hacer preguntas, le da además la oportunidad de manifestar su derecho a decidir qué información quiere conocer y cuál no quiere conocer en cualquier momento del proceso. En el caso de personas que no sean competentes para darlo, como los menores e incapaces, lo harán los padres o sus representantes legales, pero se les implicará en el proceso hasta donde sus capacidades lo permitan. Las PG en menores solo se aplicarán en su beneficio y cuando un menor no sea capaz de consentir se diferirán hasta que alcance dicha capacidad, excepto cuando la espera pueda repercutir negativamente en su salud o bienestar Planificación de los recursos necesarios. Educación del público sobre la disponibilidad de los servicios de genética y sobre el impacto de la información genética
Equidad y justicia	Todos los individuos han de tener un acceso equitativo a las PG y al consejo genético asociado	
Otros derechos a proteger son el derecho a no saber, el derecho a la confidencialidad de los datos personales y especialmente de los genéticos, el derecho a la no discriminación y el de decidir sobre la custodia de las muestras y el posible uso futuro tanto de los datos como de las muestras en investigación biomédica.		

dignidad del ser humano respecto a las aplicaciones de la biología y de la medicina, conocido también como Convenio de Oviedo (1997). Más recientemente el Consejo de Europa aprobó el protocolo adicional a dicho convenio que hace referencia específica a las PG con propósitos sanitarios⁷.

Por coherencia con la protección de estos derechos fundamentales, España promulgó la Ley 14/2007, de 3 de Julio de Investigación Biomédica (LIB) que, entre otras cuestiones importantes, establece el marco jurídico en el que se ha de situar la realización de análisis genéticos con cualquier finalidad, incluida la asistencial. Recomendamos su lectura completa, y de manera específica para el presente tema la del Título V: Análisis genéticos, muestras biológicas y biobancos.

La LIB contempla la voluntariedad de acceso a las PG y su realización bajo consentimiento informado (expreso y específico, es decir, por escrito), la realización bajo criterios de pertinencia, el compromiso del consejo genético, el derecho a la información y el derecho a no ser informado, la advertencia de las implicaciones que puede tener para sus familiares y la conveniencia de que se les transmita la información, la preservación de la confidencialidad y la protección de los datos.

Cuando una PG se lleva a cabo como intervención sanitaria dentro de un proceso asistencial, su validez analítica y clínica y su utilidad clínica habrán sido previamente demostradas. Cuando se realiza en el contexto de un proyecto de investigación, estas características pueden formar parte de la hipótesis de trabajo y las incógnitas no se despejarán hasta que finalice el proyecto, por lo tanto el CI tendrá elementos distintivos en ambos casos. En las 2 situaciones, la muestra biológica remanente puede ser destruida al final del proceso o ser conservada con propósito de investigaciones ulteriores y

este hecho requiere un tratamiento específico en ambos tipos de consentimiento.

A continuación se expone brevemente: 1) qué se considera PG y por lo tanto requiere consentimiento informado, 2) elementos que debe contener el CI para la realización de PG en el ámbito asistencial, 3) elementos del consentimiento para guardar y disponer del material biológico sobrante con propósitos de investigaciones futuras, y 4) elementos que debe contener el CI cuando las PG forman parte de un proyecto de investigación.

Qué se considera prueba genética y por lo tanto requiere consentimiento informado

PG o análisis genético son los términos empleados principalmente para pruebas analíticas realizadas en laboratorios de genética: citogenética, genética molecular y genética bioquímica, como parte de los servicios de genética.

El término PG es complejo y se usa a veces con significados distintos, pero su definición es imprescindible cuando va a ser objeto de legislación, recomendaciones de política sanitaria o establecimiento de líneas guía profesionales. Debido a ello, definir PG era uno de los objetivos del proyecto EUROGENTEST. En el trabajo de Pinto-Basto et al.⁸ se describe cómo se abordó el tema; el resultado fue que a pesar de que se reconoció por amplia mayoría la necesidad de una definición de consenso, se estimó remota la posibilidad de alcanzarla, sin embargo dos tercios de los participantes estuvieron de acuerdo en que la información que debía quedar cubierta por el término «prueba genética» sería la concerniente a ADN, cromosomas y genética bioquímica; un 38% añadió además cualquier prueba que

proporcionarse información genética inequívoca independientemente de su naturaleza.

La Declaración Internacional sobre Datos Genéticos Humanos de la UNESCO⁹ define como PG «un procedimiento para detectar la presencia o ausencia, o cambio en un gen particular o cromosoma, incluyendo una prueba indirecta para un producto génico u otros metabolitos específicos que sean primariamente indicativos de un cambio genético específico» y como dato genético humano la «información acerca de características hereditarias de los individuos obtenidas mediante análisis de ácidos nucleicos o por otros análisis científicos». El Protocolo Adicional a la Convención de Derechos Humanos y Biomedicina del Consejo de Europa⁷, concerniente a las pruebas genéticas con propósitos sanitarios las define como «análisis cromosómicos, de DNA o RNA y análisis de otros elementos que faciliten la obtención de información equivalente a la obtenida con los métodos anteriores».

La definición de análisis genético que da la LIB en su Título I, artículo 3 se inspira en las anteriores: «Procedimiento destinado a detectar la presencia, ausencia o variantes de uno o varios segmentos de material genético, lo cual incluye las pruebas indirectas para detectar un producto génico o un metabolito específico que sea indicativo ante todo de un cambio genético determinado». Para una revisión de las definiciones de PG en documentos europeos y otros documentos legales ver Varga et al.¹⁰ y Sequeiros et al.¹¹.

La inclusión en la definición de PG del producto del gen y de metabolitos patognomónicos, es decir de lo que constituye el ámbito de la genética bioquímica, es crucial para las enfermedades metabólicas hereditarias porque garantiza el asesoramiento genético en el momento adecuado y la protección de los resultados como información genética.

Las técnicas analíticas de las PG pueden emplearse para diagnosticar o seguir alteraciones genéticas no constitucionales o familiarmente heredadas, sino sobrevenidas o circunstanciales a nivel de líneas celulares, tejidos, fluidos biológicos, por ejemplo enfermedades metastásicas no familiares (somaticas), o estudio de material genético de agentes infecciosos. Por ello vale la pena remarcar que el anteriormente citado Protocolo Adicional a la Convención de Derechos Humanos y Biomedicina del Consejo de Europa concerniente a las Pruebas Genéticas con Propósitos Sanitarios⁷ establece al inicio del documento que «el protocolo aplica a pruebas que se llevan a cabo con propósitos sanitarios, implicando muestras biológicas de origen humano y dirigidas específicamente a identificar las características genéticas de una persona que son heredadas o adquiridas precozmente durante el desarrollo prenatal (y a las cuales se referirá más adelante como «PG»), es decir se aplica a características constitucionales. En la LIB no se especifica, y aunque el conjunto del redactado tiene el mismo sentido que el Protocolo del Consejo de Europa, puede haber suscitado alguna duda.

El documento de consentimiento informado para la realización de pruebas genéticas en el ámbito asistencial. Elementos que debe contener

La LIB especifica que el sujeto debe recibir información por escrito sobre varios puntos: finalidad del análisis genético;

lugar de realización de la PG y destino de la muestra biológica al final del mismo; personas que tendrán acceso a los resultados de los análisis; advertencia sobre la posibilidad de descubrimientos inesperados y su posible trascendencia, así como su facultad de tomar una posición en relación con recibir su comunicación; advertencia de la implicación que puede tener la información obtenida para sus familiares y la conveniencia de que se le transmita; el compromiso de suministrar consejo genético.

Cuando la PG se practica en personas que no sean capaces de dar el consentimiento (menores o personas con sus capacidades disminuidas), lo harán los padres o representantes legales, pero debe implicárselas en el proceso de decisión hasta donde sus capacidades lo permitan. Debe tenerse en cuenta además que solo se llevarán a cabo si es en su propio beneficio. Cuando, de acuerdo con la ley, un menor no tenga capacidad de consentir, se diferirá la PG hasta que alcance dicha capacidad, a menos que ello fuese en detrimento de su salud o bienestar¹²⁻¹⁵. A partir de los 12 años, es conveniente que en el consentimiento se recoja la firma del menor, junto a la de sus padres o tutores.

En el caso de PG en muestras de personas fallecidas, para esclarecer o complementar información relevante para la salud de un familiar vivo, el consentimiento lo otorgarán los padres, o los hijos o representantes legales en función de la situación. La necesidad del estudio de familiares de grado de parentesco lejano suele ser excepcional y además es difícil que se hayan conservado las muestras, pero si así fuese, el consentimiento debería solicitarse al familiar más próximo en el árbol genealógico.

Cuando el paciente es un feto la situación es la misma, si bien en este caso habrá un consentimiento adicional para la prueba invasiva que pueda comportar riesgos físicos específicos.

Cuando la PG forme parte de un programa de salud pública de cribado de población, los documentos de consentimiento formarán parte del protocolo del programa. Los cribados de población tienen connotaciones éticas específicas¹⁶ y si bien no constituyen el objeto del presente artículo, vale la pena remarcar que el programa debe ser revisado y aprobado por un Comité de Ética, hecho que se recoge también en nuestra LIB.

En el caso de que el laboratorio desee guardar las muestras remanentes para futuros usos en investigación, se firmará un consentimiento adicional que contendrá elementos específicos. Ver el siguiente apartado.

El documento de consentimiento informado para guardar y disponer del material biológico excedente de procesos asistenciales con propósitos de investigaciones futuras. Elementos que debe contener

Deberá contener como mínimo los elementos siguientes: las líneas generales de investigación para las que van a ser usadas las muestras; que el material biológico pasará a formar parte de las colecciones del centro de acuerdo con las condiciones establecidas por la LIB; que las investigaciones se realizarán en las instalaciones del centro y en aquellas otras instituciones de investigación colaboradoras; que todo investigador que

solicite la utilización de las muestras deberá disponer de la aprobación previa del Comité de Ética de Investigación (CEI); que la identificación de las muestras será codificada; que los datos personales asociados serán siempre confidenciales y procesados de acuerdo con la Ley Orgánica de Protección de Datos (LOPD); que podrá ejercer sus derechos de acceso, rectificación y cancelación del fichero, obtener información del uso de las muestras y revocar el consentimiento que presta en cualquier momento y sin necesidad de dar explicaciones; que la cesión de muestras que realiza es gratuita y altruista, por ello no obtendrá retribución económica alguna ni tendrá derecho sobre posibles beneficios comerciales como resultado de las investigaciones realizadas; que si de la investigación con sus muestras se obtuviesen beneficios relevantes para su salud o la de sus familiares el CEI habilitará los medios oportunos para contactar con él y ofrecerle la posibilidad de conocer dicha información (los datos que figuren en su historial clínico) pero se respetará su derecho a decidir que no se le comuniquen los resultados de la investigación en que hayan sido utilizadas sus muestras; que si no desea que sus muestras sobrantes sean utilizadas para la investigación biomédica, en ningún caso repercutirá negativamente en el cuidado asistencial que recibirá; que tiene derecho a saber en qué investigaciones se han utilizado sus muestras¹⁷. Ver también la LIB y el Real Decreto 17/16/2011 de 18 de noviembre.

El consentimiento informado cuando las pruebas genéticas forman parte de un proyecto de investigación. Elementos que debe contener

El CI en investigación se apoya en 3 principios éticos fundamentales: respeto por las personas (autonomía), beneficencia y justicia distributiva. Se estableció como resultado de los principios básicos formulados para la investigación en seres humanos en el Código de Nuremberg, estando también presente en la Declaración de Helsinki y en el Informe Belmont. Ver también las líneas guía de la CIOMS¹⁸.

Cuando el CI se toma para un proyecto de investigación tanto si incluye PG como si no, debe informar de: la naturaleza y objetivos experimentales del estudio; justificación de la invitación a participar y su naturaleza voluntaria; molestias y riesgos si los hubiera; incertidumbre de los resultados; posibles beneficios para otros y para la ciencia; confidencialidad de los registros; cómo contactar para preguntar sobre la investigación y también en caso de daños; derecho a revocar el consentimiento y retirarse; derecho a recibir cuidados sanitarios sin restricciones, incluso si se retira; derecho a decidir si desea o no recibir información de los resultados que le conciernen y quién, cuándo y cómo le informará; posibilidad del uso comercial de los resultados de la investigación y que el sujeto fuente no recibirá beneficio económico si lo hubiera; publicación de los datos agregados y en caso de que se identifique a la persona, solo con su consentimiento; lugar de realización y destino de la muestra biológica al final del mismo; personas que tendrán acceso a los resultados; garantía de que el proyecto ha sido aprobado por un Comité de Ética. Cabría también preguntar si acepta que en caso de ser necesaria alguna muestra adicional, el centro podría ponerse en contacto de nuevo con él para solicitarle nuevamente su colaboración.

Si el proyecto conlleva la realización de PG debe incluir además una advertencia sobre el derecho a recibir asesoramiento genético, la posibilidad de descubrimientos inesperados y su posible trascendencia, así como su facultad de tomar una posición en relación con recibir su comunicación. Ver LIB y Wertz et al.¹⁹.

La investigación en genética y sus aspectos éticos requeriría un artículo aparte, incluyendo además aspectos específicos para la aplicación de las nuevas técnicas de secuenciación masiva y la obtención del genoma personal²⁰⁻²³, el presente artículo es una llamada de atención únicamente a la inclusión de PG clásicas dentro de un proyecto de investigación genérico.

Conclusiones

En función de las consideraciones de los apartados anteriores y el debate generado en torno al seminario «El documento de consentimiento informado: para pruebas genéticas con finalidades asistenciales. Para pruebas genéticas en proyectos de investigación» del XXVI Congreso de la Asociación Española de Genética Humana (AEGH) celebrado en Murcia en marzo de 2011, la Comisión de Ética de la AEGH ha elaborado los siguientes modelos de CI, para la realización de PG con fines asistenciales (anexo 1), para la retención y uso en investigación de las muestras excedentes de los procesos asistenciales (anexo 2) y para un proyecto de investigación que contenga PG (anexo 3). La Junta directiva de la AEGH ha revisado y aprobado asimismo dichos documentos.

Estos modelos se proponen como una herramienta que puede ser útil para que las personas que prescriben y realizan PG preparen su modelo de CI para presentarlo a la revisión y aprobación por el Comité de Ética de su institución, bien entendido que deberán tener en cuenta las observaciones/modificaciones/cambios que dicho comité considere oportunos. Los modelos sugeridos no tienen ninguna validez, ni deben ser usados, sin su revisión y aprobación por un Comité de Ética competente.

Conflictos de intereses

Los autores declaran no tener ningún conflicto de intereses.

Agradecimientos

Agradecemos profundamente a la Dra. Pilar Nicolás, de la Cátedra Interuniversitaria de Derecho y Genoma Humano (Interuniversity Chair in Law and the Human Genome) Universidad del País Vasco (Euskal Herriko Unibertsitatea), Universidad de Deusto, la discusión y observaciones acerca de los modelos de DCI elaborados por la Comisión de Ética de la AEGH ya que nos han sido muy útiles y los han mejorado notablemente. Agradecemos a la Junta directiva de la AEGH la revisión y aprobación de los modelos de DCI y las enriquecedoras deliberaciones que nos han suscitado. También agradecemos a los Dres. Antonio Matilla, del Hospital Universitari Germans Trias i Pujol y José Antonio López-Guerrero de la Fundación Valenciana de Oncología, el envío

de sus modelos de CI para compartir experiencias. Se ha tenido en cuenta, asimismo, el modelo de CI del Servicio de Bioquímica y Genética Molecular del Hospital Clínico de Barcelona.

Anexo 1.



CONSENTIMIENTO INFORMADO PARA LA REALIZACION DE PRUEBAS GENETICAS DIAGNOSTICAS

(Modelo sugerido por la Comisión de Ética de la AEGH y aprobado por su Junta Directiva)

Solicitamos su consentimiento para:

- 1.- Realizar pruebas genéticas de laboratorio en muestras biológicas..... cuya finalidad es diagnosticar si está afectado o es portador de
(Ej. una enfermedad metabólica hereditaria)
- 2.- Dichas pruebas serán realizadas en el Servicio de.....del Hospital.....
- 3.- Únicamente el personal sanitario debidamente autorizado por el Hospital.....podrá acceder a los datos personales y a los resultados de las pruebas genéticas.
- 4.- El facultativo que le solicita estas pruebas adquiere el compromiso de suministrarle información acerca del objeto de los análisis y facilitarle el asesoramiento genético.
- 5.- En las pruebas, podría ser que se encontrase información no directamente relacionada con el objeto de los análisis y usted puede decidir si desea o no que se le comunique.
- 6.- La información obtenida puede ser relevante también para sus familiares y en este caso le explicaremos el porque de la conveniencia de que la conozcan. Es decisión personal suya informarles-algo que nosotros le recomendamos-con el fin de que, si ellos lo desean, puedan acudir a una consulta especializada en genética donde le informarán sobre su riesgo personal y sus opciones de salud en el futuro.
- 7.- Una vez finalizados los análisis, los datos obtenidos y las muestras excedentes se guardarán en el Servicio..... Del Hospital....., por el interés que pueden tener para satisfacer futuras necesidades asistenciales de usted y sus familiares. Le presentaremos así mismo otro consentimiento informado para saber si otorga su autorización para utilizarlas con finalidades de investigación biomédica.
(Si el destino de las muestras sobrantes es su destrucción, debe modificarse convenientemente el redactado de este punto)

Si ha comprendido la información que se le ha proporcionado, ha resuelto cualquier duda que pudiese tener y otorga su consentimiento para realizar las pruebas genéticas en los términos antes explicados, por favor firme a continuación este **consentimiento informado en sentido afirmativo**:

Yo.....

(paciente/padre o madre del paciente/custodio legal del paciente (nombre y dos apellidos)

declaro que he sido informado que

.....
(nombre de la persona a quien se le toma la muestra)

podría estar afectado/a o ser portador/a de una alteración genética, y que el diagnóstico se basa en los resultados de las pruebas genéticas de laboratorio.

Doy consentimiento para realizar dichas pruebas genéticas en el Serviciodel Hospital.....y en caso necesario , en otros laboratorios designados por el mismo para ayudar al proceso diagnóstico

Fecha: en a.....de.....de 20....

Firma

Nombre del paciente, padre, madre o custodio legal
Sr./Sra.
DNI:.....

Firma

Profesional autorizado que solicita el consentimiento
Hospital:.....
Sr./Sra.....
DNI:.....

El presente documento ha sido revisado y aprobado por el Comité de Ética..... (Indicar el nombre Completo) con fecha.....

Anexo 2.

CONSENTIMIENTO PARA GUARDAR Y DISPONER DEL MATERIAL BIOLOGICO EXCEDENTE DE LAS PRUEBAS DIAGNOSTICAS PARA REALIZAR INVESTIGACION BIOMEDICA

(Modelo sugerido por la Comisión de Ética de la AEGH y aprobado por su Junta Directiva)

(Si las muestras se recogen directamente para su inclusión en un Biobanco o con motivo de un Proyecto de Investigación específico se requieren otros modelos de Consentimiento informado)

Solicitamos su consentimiento para guardar y disponer del material biológico excedente para realizar investigación biomédica, sin que este hecho le cause molestias adicionales.

Las investigaciones irán dirigidas a

(Ej. las bases moleculares de las enfermedades neurodegenerativas con la finalidad de contribuir a la mejora de su conocimiento, prevención y/o tratamiento. Es muy importante el redactado, las muestras que se incorporen a una Colección para fines de investigación biomédica fuera del ámbito organizativo de un Biobanco sólo podrán ser utilizadas para la finalidad concreta que conste en el documento de consentimiento, salvo nuevo consentimiento expreso del sujeto para otra finalidad)

Este material biológico pasará a formar parte de las colecciones de muestras biológicas del Hospital..... de acuerdo con los requisitos de la ley 14/2007 de Investigación Biomédica y Real Decreto 17/16/2011 de 18 de noviembre . La investigación se realizará en el Hospital.....y en aquellas otras instituciones de investigación colaboradoras. Todo investigador que solicite la utilización de muestras para cualquier estudio de investigación deberá disponer de la aprobación previa del Comité de Ética de la Investigación del Hospital.....para la realización del mismo.

La identificación de las muestras en las colecciones será codificada (*Si en vez de codificar las muestras, van a ser irreversiblemente anónimizadas debe especificarse. La anónimización es el proceso por el cual deja de ser posible establecer por medios razonables el nexo entre una muestra biológica o dato de investigación y el sujeto al que se refieren. Lo más habitual en el ámbito sanitario es que las muestras retengan un código que permita su trazabilidad y asociación a datos del paciente a fin de que pueda beneficiarse de los resultados de la investigación o de los progresos científicos*) Los datos personales que se recojan serán siempre confidenciales y procesados de acuerdo con la Ley 15/1999 de Protección de Datos de Carácter Personal. Los datos que nos proporcione pasarán a formar parte del fichero de la Colección y serán tratados y cedidos con las finalidades indicadas en este documento. Podrá ejercer sus derechos de acceso, rectificación y cancelación del fichero, obtener información sobre el uso de sus muestras, así como revocar este consentimiento en cualquier momento y sin necesidad de indicar motivo alguno, dirigiéndose al :

Responsable de las Colecciones delHospital..... C/..... Nº, código postal, ciudad. Tel....

La cesión de muestras que usted realiza es gratuita y altruista, por ello no obtendrá retribución económica alguna ni tendrá derechos sobre posibles beneficios comerciales como resultado de las investigaciones realizadas.

Si de la investigación con sus muestras se obtuviera información relevante para su salud o la de sus familiares, el Comité de Ética de la Investigación habilitará los medios oportunos para contactar con usted y ofrecerle la posibilidad de conocer dicha información. A efectos de un eventual contacto se utilizarán los datos que figuren en su historia clínica. No obstante, se respetará su derecho a decidir que no se le comuniquen los resultados de la investigación en los que hayan sido utilizadas sus muestras. Si no desea que sus muestras biológicas sobrantes sean utilizadas para la investigación médica en los términos señalados, ello en ningún caso supondrá perjuicio alguno para usted ni repercutirá negativamente en el cuidado asistencial que usted recibirá.

Autorizo la utilización de material biológico sobrante para investigación biomédica SI NO

Autorizo ser informado de los datos relevantes derivados de la investigación SI NO

Autorizo ser contactado en el caso de necesitar mas información o muestras adicionales SI NO

Fecha: en....., a..... de.....de 20....

Firma

Nombre del paciente, padre, madre o custodio legal

Sr./Sra.....

DNI.....

Firma

Profesional autorizado que solicita el consentimiento

Sr./Sra.....

DNI.....

Por favor, pregunte al personal sanitario responsable que le ha comunicado esta información sobre cualquier duda que pueda tener, ahora o en el futuro, en relación a este consentimiento. Asimismo, puede comentar sus dudas con su médico o con el Servicio de..... que le pondrá en contacto con el personal sanitario autorizado.

Muchas gracias por su colaboración. Servicio de..... Hospital.....

El presente documento ha sido revisado y aprobado por el Comité de Ética..... (Indicar el nombre Completo) con fecha

Anexo 3.
SOLICITUD DE CONSENTIMIENTO INFORMADO PARA LA PARTICIPACION EN UN PROYECTO DE INVESTIGACION QUE INCLUYE PRUEBAS GENETICAS

(Modelo sugerido por la Comisión de Etica de la AEGH y aprobado por su Junta Directiva)

El documento debe constar de una parte explicativa sobre el proyecto más la hoja de consentimiento que deberán ir paginados de manera correlativa (1/n, 2/n etc. n= nº de páginas de la parte explicativa + las de la hoja de consentimiento)

Solicitud de Consentimiento Informado para la participación en el Proyecto:

“.....”
(título del proyecto)

Entidad Financiadora:

1. Identificación del Investigador responsable

Nombre.....
 Hospital/Centro.....
 Dirección.....
 Teléfono
 E-mail

2. Hipótesis de trabajo, Objeto de la investigación y beneficios que se esperan alcanzar

Describir el proyecto en lenguaje comprensible para el público y con el menor número de palabras posible

El estudio se realizará de manera coordinada con (*si procede*)

Ver anexo con la descripción de los grupos de investigación.

3. ¿Qué representa para usted la participación en el presente proyecto?

Necesitamos su colaboración para recoger la información necesaria para realizar el estudio. La participación en el proyecto consistirá en las exploraciones clínicas habituales y la realización de una serie de determinaciones de laboratorio:

Para ello necesitaremos suero, y excepcionalmente, leucocitos (glóbulos blancos de la sangre), o una pequeña biopsia de piel. (se trata únicamente de un ejemplo)

En el suero determinaremos....., explicar el uso que se va a dar a los distintos materiales biológicos

En el caso de que necesitemos obtener ADN necesitaremos sangre total (se trata solo de otro ejemplo)

4. Procedimientos de obtención de las muestras y riesgos físicos

Para obtener el suero y los leucocitos y el ADN cuando sea necesario se hará la misma punción venosa que se realiza en cualquier análisis de sangre convencional. Bajo circunstancias normales los riesgos incluyen ligera molestia o hematoma (acumulo de sangre bajo la piel) en el punto de la punción y muy raramente, la formación de un pequeño coágulo o hinchazón de la vena y tejidos que la rodean, sangrado excesivo, infecciones (un ligero riesgo asociado a cada vez que se rompe la piel)

La biopsia de piel se solicitará excepcionalmente, Solo necesitamos una pequeña muestra de piel (3 mm² de superficie y 1 mm de profundidad), que será cultivada para obtener fibroblastos , al ser tan pequeña no requiere puntos de sutura , solo protección para evitar infecciones. No se emplean anestésicos porque inhibirían el crecimiento, pero al ser tan superficial la sensación de dolor es similar la de un pellizco fuerte. Una vez obtenidos los cultivos, no serán necesarias nuevas tomas de muestra porque los fibroblastos, debidamente acondicionados pueden mantenerse vivos indefinidamente. (*es un ejemplo*)

Le pedimos su consentimiento para extraer una muestra de sangre de **3 ml** y hacer una biopsia de piel si procede (*seguimos con el ejemplo, en cualquier caso hay que describir los riesgos*)

Las muestras serán procesadas en los centros que participan en la investigación..... (Nombres de los Centros)

5. Grado de identificación de las muestras y destino final de las mismas

Las muestras no estarán asociadas a su identidad, se les adjudicará un código al que solo accederán los investigadores del proyecto. (*Si por el contrario, en el proyecto está previsto anonimizar de manera irreversible las muestras, debe especificarse claramente, porque el participante nunca podrá beneficiarse de información individual obtenida con ellas ni conocer en qué otros proyectos de investigación se han utilizado si así fuera. Ni se le podrá pedir permiso para utilizarlas en otros proyectos. Deberán por lo tanto ser modificadas adecuadamente las casillas del consentimiento y el apartado 7 de comunicación de resultados.*)

Una vez estudiadas, las muestras serán almacenadas por tiempo indefinido en las Colecciones de muestras de los Centros donde trabajan los investigadores, reuniendo los requisitos de la Ley 14/2007 de Investigación biomédica. En cualquier caso se respetará su voluntad de aceptar o rechazar su almacenamiento indefinido manifestada en la hoja de consentimiento informado

6. Garantías de Confidencialidad

Toda la información- tanto los datos de índole personal como los de carácter clínico y genético- será recogida y tratada y estará protegida de acuerdo a la Ley orgánica 15/1999 de 13 de diciembre, de Protección de Datos de Carácter personal LOPD), y Ley 14/2007 de 4 de julio de Investigación Biomédica.

La custodia de los datos y del código los tendrán los Investigadores principales de los centros citados: *Nombres de los centros*

Los resultados de la investigación solo se harán públicos en general y de manera que no sea posible su identificación

7. Comunicación de los resultados

Usted puede comunicarse con el equipo investigador para obtener información sobre los estudios en los que su muestra haya sido utilizada.

En el caso de que en la investigación se obtengan resultados con un posible impacto sobre su salud y hubiera medidas preventivas o tratamientos disponibles recibirá información de dichos resultados. Igualmente tiene derecho a conocer, si lo desea, los datos genéticos obtenidos que tengan relevancia clínica

La información que se obtenga del estudio genético puede ser relevante también para sus familiares. Es decisión suya informarles- algo que nosotros le recomendamos- con el fin de que, si ellos lo desean puedan acudir a una consulta especializada en genética donde le informarán sobre su riesgo personal y sus opciones de salud en el futuro.

Podría también suceder que en algún análisis se encuentre información que no se esperaba obtener en el estudio o que no estuviese directamente vinculada con él y usted puede elegir si desea o no que se le comunique

8. ¿Cuales son mis derechos como participante?

La participación en el estudio es voluntaria. Si usted no quiere participar, o decide retirarse del estudio, no le representará ninguna penalidad.

Si en algún momento desea retirar sus muestras o la información recogida en el proyecto, podrá hacerlo, sin tener que justificar su decisión. Se interrumpirá el tratamiento de los datos, pero los efectos de la revocación no podrán afectar a investigaciones ya realizadas.

Para retirarse del proyecto debe ponerse en contacto con el coordinador del proyecto Dr.

Los investigadores tienen la obligación de facilitarle asesoramiento genético

9. ¿Recibiré algún beneficio por participar en el estudio?

Esta donación es altruista y por lo tanto no conlleva ningún beneficio económico para la persona que dona las muestras

Si usted acepta participar en este estudio, puede que obtenga o no beneficios médicos directos. Esperamos que la información que se obtenga como resultado de este estudio beneficie en el futuro la calidad de vida de las actuales y futuras generaciones de pacientes con *(nombre de la enfermedad)*

10. ¿A quien debo llamar si tengo alguna pregunta o un problema?

Para preguntar acerca del estudio o por aspectos relacionados con la investigación comuníquese con el investigador:
Dr.....

En el nº de teléfono:.....

11. El presente estudio ha sido revisado por el Comité de Ética del(Indicar denominación del Comité de Ética correspondiente) , con fecha

CONSENTIMIENTO INFORMADO DE LOS PARTICIPANTES EN LA INVESTIGACION

Investigador principal : Dr./Dra.....

Título del Proyecto : “.....”

Centros participantes :

Persona que proporciona la información y la hoja de consentimiento:

Yo D/D^a..... Con DNI.....
(paciente / padre o madre del paciente / custodio legal del paciente (nombre y dos apellidos)

.....
(nombre de la persona a quien se le toma la muestra)

Como participante en el estudio arriba mencionado.

Declaro que he leído la hoja de información que se me ha entregado

He podido hacer preguntas sobre el proyecto

He recibido suficiente información sobre el proyecto

He hablado con quien me ha aclarado las dudas

Comprendo que la participación es voluntaria

Comprendo que puedo retirarme del estudio:

Cuando quiera

Sin tener que dar explicaciones

Presto libremente mi conformidad para participar en el estudio.

Doy el consentimiento de que se realice:

La extracción de sangre SI NO

La biopsia de piel SI NO

Doy el consentimiento para guardar indefinidamente la muestra y sus derivados que podrá ser usada para investigación de acuerdo a los puntos especificados en este documento

SI NO

En el caso de que haya contestado afirmativamente, exprese su preferencia en relación con la renovación de este consentimiento para un uso futuro de las mismas:

Deseo que me pida la renovación escrita del consentimiento cuando vayan a utilizar mis muestras en cualquier otro proyecto sobre(nombre de la enfermedad actual)

Deseo que me pidan la renovación escrita del consentimiento cuando vayan a utilizar mis muestras en cualquier proyecto no relacionado con(nombre de la enfermedad actual)

Solo quiero que me informen de los proyectos en los que se utilicen mis muestras, pero no necesito que me pidan autorización previa para hacerlo.

No necesito que me informen de los proyectos a realizar en los que sean usadas las muestras que ahora dono

Firmo por duplicado quedándome con una copia de este impreso.

Informaré al investigador de cualquier cambio en mi dirección.

Nombre y apellidos del participante
Dn/Dña
DNI.....

Nombre y apellidos del investigador
Dn/Dña.....
DNI.....

Teléfono de contacto.....

Teléfono de contacto.....

Firma del participante

Firma del Clínico/investigador

En....., a.....de.....de 20.....

ANEXO: Con descripción de los grupos de investigación

BIBLIOGRAFÍA

1. Green MJ, Botkin R. Genetic exceptionalism in Medicine: clarifying the differences between genetic and non genetic tests. *Ann Intern Med.* 2003;138:571-5.
2. Murray TH. Genetic exceptionalism and «Future Diaries». Is genetic information different from other medical information? En: Rothstein M, editor. *Genetic secrets. Protecting privacy and confidentiality in the genetic era.* New Haven CT: Yale Univ Pr; 1997. p. 60-73.
3. Holm S. There is nothing special about genetic information (1999). En: Thomson AK, Chadwick R, editores. *Genetic information: acquisitions, access and control.* New York: Kluwer Academic Plenum; 1999.
4. Brazeal C, Cassiman JJ, Kent A, Lindpaintner K, Lobato de Faria P, Niese D, et al. 25 recomendaciones sobre las repercusiones éticas, jurídicas y sociales de las pruebas genéticas. Comisión Europea. Bruselas. Dirección General de Investigación. Dirección C-Ciencia y Sociedad. Unidad C3-Ética i Ciencia. 2004. Disponible en: <http://ec.europa.eu>
5. Beauchamp TL, Childress JF. *Principles of biomedical ethics.* 4th ed. Oxford: Oxford University Press; 1994.
6. Kosseim P, Letendre M, Knoppers BM. Protecting genetic information: a comparison of normative approaches. *Gen Edit.* Vol II, n°1. U. Montreal: 2004 [consultado 13 Dic 2012]. Disponible en: www.humgen.umontreal.ca.int/genedit/cfm_idzel=1321
7. Consejo de Europa. Additional Protocol to the Convention on Human Rights and Biomedicine Concerning Genetic Testing for Health Purposes. Strasbourg. 27 Nov 2008.
8. Pinto-Basto J, Guimaraes B, Rantanen E, Javaher P, Nippert I, Cassiman JJ, et al. Scope of definitions of genetic testing: evidence from a Eurogentest survey. *J Community Genet.* 2010;1:29-35.
9. International Declaration on Human Genetic Data. UNESCO. 2003 [consultado 13 Dic 2012]. Disponible en: www.eurogentest.org/web/info/public/unit3/DefinitionsGeneticTestingFinal.xhtml
10. Varga O, Sequeiros J, Schmidtko J, Kääriäinen H, Kristoffersson U, Cassiman JJ, Unit 3 Eurogentest (WP3.4) in collaboration with Unit 6 (WP6.6 and 6.4). Definitions of genetic testing in European and other Legal Documents. 2009. Disponible en: www.eurogentest.org
11. Sequeiros J, Panque M, Guimaraes B, Rantanen E, Javaher P, Nippert I, et al. The wide variation of definitions of genetic testing in international recommendations, guidelines and reports. *J Community Genet.* 2012;3:113-24.
12. Borry P, Evers-Kieboom G, Cornel MC, Clarke A, Dierckx K, on behalf of the Public and Professional Policy Committee (PPPC) of the European Society for Human Genetics (ESHG).
13. Borry P, Stultiens L, Goffin T, Dierickx K. Minors and informed consent in carrier testing: a survey of European clinical geneticists. *J Med Ethics.* 2008;34:370-4.
14. Borry P, Stultiens L, Nys H, Dierickx K. Attitudes towards predictive genetic testing in minors for familial breast cancer: a systematic review. *Critical reviews in oncology/Hematology.* 2007;64:173-81.
15. Wertz D, Fanos JH, Reilly PR. Genetic testing for children and adolescents. *JAMA.* 1994;272:875-81.
16. Pampols Ros T, Terracini B, de Abajo Iglesias FJ, Feito Grande L, Martín-Arribas MC, Fernández Soria JM, et al. Recomendaciones sobre los aspectos éticos de los programas de cribado de población para enfermedades raras. *Rev Esp Salud Pública.* 2010;84:121-36.
17. Abascal Alonso M, De Abajo Iglesias FJ, Campos Castelló J, Feito Grande L, Herrera Carranza J, Júdez Gutiérrez J, et al. Comité de Ética del Instituto de Enfermedades Raras (IIER). Instituto de Salud Carlos III. Madrid. Recomendaciones sobre los aspectos éticos de las colecciones de muestras y bancos de materiales humanos con fines de investigación biomédica. *Rev Esp Salud Pública.* 2007;81:95-111.
18. International ethical guidelines for biomedical research involving human subjects. Council for International Organization of Medical Sciences (CIOMS) in collaboration with the World Health Organization (WHO). Geneva. 2002.
19. Wertz DC, Fletcher JC, Berg K. Review of ethical issues in medical genetic. Report of consultants to who. Human genetics programme. Management of Noncommunicable Diseases. 2003. WHO/HGN/ETH/00.4.
20. Parker M, Williamson R, Savulescu J. Ethical issues in genetic research. An introduction for members of Australian Human Research Ethics Committees. Parkville Victoria: CRC for Discovery of gens for Common Human Diseases; 2003.
21. Bunnik EM, Schermer MH, Janssens AC. Personal genome testing: test characteristics to clarify the discourse on ethical, legal and societal issues. *BMC Medical Ethics.* 2011;12:1-23, <http://dx.doi.org/10.1186/1472-6693-12-11>.
22. Health Council of the Netherlands. The thousand-dollar genome: an ethical exploration. Monitoring Report Ethics and Health 2010/2. The Hague: Centre for Ethics and Health; 2010. Publication number Health Council of The Netherlands. 2010/15E [consultado 14 Dic 2012]. Disponible en: www.healthcouncil.nl
23. Knoppers BM. Consent to personal genomics and privacy. Direct-to-consumer genetic tests and population genome research challenge traditional notions of privacy and consent. *EMBO Reports.* 2010;11:416-9, <http://dx.doi.org/10.1038/embor.2010.69>.
- Genetic testing in asymptomatic minors: recommendations of the European Society of Human Genetics. *Eur J Hum Genet.* 2009;17:720-1.