

## Información en virtud de la Ley alemana de Diagnóstico Genético (GenDG) (para entregar al paciente)

Estimado paciente, estimados padres y tutores legales:

Se ha recomendado un análisis genético para su hijo/a, con el propósito de aclarar el diagnóstico / la pesquisa:

.....  
**En virtud de la Ley alemana de Diagnóstico Genético (GenDG), la realización de exámenes genéticos requiere información exhaustiva y consentimiento por escrito. Asimismo, los análisis predictivos y prenatales requieren asesoramiento especializado en genética humana. Lea detenidamente esta comunicación para el paciente sobre la información previa a exámenes genéticos. Si tiene alguna pregunta, no dude en ponerse directamente en contacto con nosotros.**

El propósito de esta hoja informativa es explicarle el objeto de estos análisis, qué ocurre durante los análisis genéticos y la importancia de los resultados para usted y sus familiares.

**Un análisis genético tiene por objeto** examinar los cromosomas como portadores del material genético, el propio material genético (ADN) o productos del material genético (análisis de productos genéticos) mediante procedimientos específicos, en busca de propiedades genéticas que puedan causar la sospecha diagnóstica en usted o sus familiares.

**Como material de examen**, en la mayoría de los casos se utiliza una muestra de sangre (5 ml, en niños suele ser menor cantidad). Sin embargo, algunas veces también se requiere la extracción de médula ósea o de otros tejidos (p. ej., piel, mucosa oral o raíces pilosas).

**En un análisis genético** se examinan de forma selectiva propiedades genéticas individuales (p. ej., en caso de una sospecha concreta) o varias propiedades genéticas a la vez, en el marco de un método de orientación (p. ej., secuenciación del genoma entero). El método aplicado depende del planteamiento.

### Significado de los resultados

Por regla general, si se demuestra una alteración patógena (p. ej., una mutación), este diagnóstico presenta una seguridad elevada. Aunque no se detecte ninguna alteración patógena, en este u otros genes puede haber alteraciones responsables de la enfermedad. En consecuencia, no se puede excluir con total seguridad una enfermedad genética. Algunas veces también se detectan variantes de genes de significado incierto. Su médico evaluará con usted los resultados del examen. No es posible proporcionar información exhaustiva sobre todas las causas posibles de enfermedad de origen genético. Tampoco es posible excluir por medio de análisis genéticos todo riesgo de enfermedad para usted o sus familiares (sobre todo para sus hijos/as).

Si se examinan varios miembros de la familia, la interpretación correcta del diagnóstico depende de que sean correctas las relaciones de parentesco. En caso de que el diagnóstico de un análisis genético genere dudas sobre los parentescos indicados, únicamente se lo comunicaremos si es imprescindible para cumplir nuestra tarea de examen.

En el marco de los exámenes genéticos (especialmente si se utilizan métodos de orientación) pueden producirse resultados que no están directamente relacionados con el planteamiento en sí, pero que no obstante, pueden tener importancia médica para usted o sus familiares (los denominados **hallazgos ocasionales**). Se le informará sobre hallazgos llamativos si estos tienen consecuencias médicas directas. En la siguiente declaración de consentimiento, usted puede decidir si desea que se le informe de todos los hallazgos ocasionales.

Los resultados del examen solo se comunicarán, con el consentimiento de usted, a las personas que usted designe.

### Su derecho de revocación

En cualquier momento puede revocar total o parcialmente su consentimiento para el análisis sin necesidad de indicar los motivos. Tiene el derecho a que no se le comuniquen los resultados de los exámenes (derecho a la ignorancia), a interrumpir los procedimientos de examen iniciados antes de la notificación de los resultados y a exigir la destrucción de todos los resultados obtenidos hasta el momento.



UNIVERSITÄTS

KLINIKUM FREIBURG

ZKJ ZENTRUM FÜR KINDER- UND JUGENDMEDIZIN

# Declaración de consentimiento según la Ley alemana de Diagnóstico Genético (GenDG)

Nombre y dirección del centro / sello

Datos del paciente:
Apellido Nombre
Fecha de nacimiento
Calle, n.º
CP Domicilio

Como parte del diagnóstico se precisan exámenes genéticos que, en virtud de la Ley alemana de Diagnóstico Genético (GenDG), requieren información exhaustiva y consentimiento por escrito. Asimismo, en el caso de análisis prenatales y predictivos, se requiere también asesoramiento genético. Lea detenidamente el presente consentimiento y seleccione las respuestas correspondientes a su caso.

He recibido, leído y entendido la información por escrito relativa a los análisis genéticos según la Ley alemana de Diagnóstico Genético, y acepto por el presente que se analice la presencia de alteraciones genéticas en la sangre o los tejidos que se me extraigan a mí o a mi hijo/a. En función de la pesquisa, también se utilizan métodos de orientación, como la secuenciación del genoma entero. Este examen sirve exclusivamente para la clarificación de:

(diagnóstico, gen o examen) .....

Acepto que los diagnósticos de los análisis se remitan a:

Sra. / Sr.: .....

En caso necesario, los diagnósticos también se enviarán al director del estudio designado en caso de haber sospecha diagnóstica.

Table with 2 columns: Question/Statement and Answer options (sí/no). Contains 3 rows of consent questions regarding genetic test results, storage, and material use.

Se me ha informado sobre la finalidad, el tipo, el alcance y el significado del examen genético solicitado. Asimismo, se me ha informado sobre el significado de los resultados y las posibles consecuencias para mí u otros familiares. Se me ha indicado que puedo revocar parcial o totalmente mi consentimiento en cualquier momento, sin necesidad de indicar los motivos y sin que ello me acarree ningún tipo de inconveniente. También se me ha informado de mi derecho a que no se me comuniquen los resultados del examen (derecho a la ignorancia), a interrumpir los procedimientos de examen ya iniciados y a exigir la destrucción de todos los materiales y de todos los resultados obtenidos hasta el momento. He recibido una copia de la declaración de consentimiento.

..... Lugar, fecha Firma del paciente/representante legal Firma del médico