

FORMULARIO DE PETICIÓN ESTUDIO GENÉTICO

DATOS CNIO (a rellenar por personal CNIO)			
Fecha recibida	Hora	Recibido por	N.º CNIO

DATOS PETICIONARIO			
Hospital/Compañía		Departamento	Fecha de envío
Nombre	Apellido		
e-mail			
Dirección		Ciudad	
Provincia	C.P.	Tlf.	Fax

DATOS PACIENTE			
Nombre	Apellidos	Sexo H <input type="checkbox"/> M <input type="checkbox"/>	Fecha de nacimiento
N.º SS	N.º Historia	Compañía Seguros N.º Póliza	
Dirección			
Ciudad	Provincia	Código Postal	

DATOS MUESTRA		
Tipo de muestra S= sangre TP= tumor parafinado TC= Tumor congelado M= médula ósea	Fecha de extracción	Hora de extracción

FORMULARIO DE PETICIÓN ESTUDIO GENÉTICO

Código de identificación de la muestra en origen (Pej. Número historia clínica hospital y código laboratorio).

DATOS CLÍNICOS DEL PACIENTE

Diagnóstico y edad del diagnóstico

Antecedentes familiares: NO <input type="checkbox"/> SÍ <input type="checkbox"/> En caso de marcar sí, rogamos especificar tipo y edad de diagnóstico
--

DATOS DE FACTURACIÓN

Nombre Entidad

Dirección	NIF	Firma
		Fecha:

Conforme a la Ley 41/2002 Reguladora de la Autonomía del Paciente y a la Ley Orgánica 15/1999 de Protección de Datos de Carácter Personal (LOPD), el peticionario debe disponer del consentimiento del paciente para llevar a cabo las pruebas diagnósticas solicitadas y para el tratamiento de sus datos. De este modo, y como información a facilitar al paciente, hemos de comunicarles que los datos recogidos en el presente formulario serán incorporados a un fichero automatizado de carácter confidencial, debidamente inscrito en la Agencia Española de Protección de Datos, conforme a los términos establecidos en la LOPD, cuya titularidad corresponde al Centro Nacional de Investigaciones Oncológicas (CNIO), con la finalidad de gestionar el estudio de diagnóstico en el formulario descrito, pudiendo ejercer el paciente en cualquier momento los derechos de acceso, rectificación, cancelación u oposición, reconocidos por la citada normativa en materia de protección de datos de carácter personal, dirigiéndose a la siguiente dirección: Centro Nacional de Investigaciones Oncológicas, Att Secretaria de Dirección, C/ Sinesio Delgado, 6, 28029 MADRID – ESPAÑA.

FORMULARIO DE PETICIÓN ESTUDIO GENÉTICO

ESTUDIO GENÉTICO PRUEBA SOLICITADA

Marque con una x la casilla correspondiente a la prueba que Ud. considera que debe realizarse sobre la muestra que nos remite. En caso de no identificar ninguna, según los datos diagnósticos y antecedentes aportados, el personal cualificado del Programa de Genética del Cáncer Humano del CNIO se pondrá en contacto con Ud. para comunicarle la prueba que considera más idónea.

GENES		PANELES NGS	
AIP (Adenoma hipofisario familiar)		Adenoma hipofisario familiar	
APC (Poliposis adenomatosa familiar)		Adrenal, carcinoma familiar	
BAP1 (melanoma uveal, BAPoma)		Básico screening	
BRAF (mutación V600E, cá. colon esporádico)		Colorrectal, cáncer familiar	
CDH1 (Ca. gástrico difuso familiar)		Endometrio familiar, cáncer	
CDKN1B (p27)		Feocromocitoma/Paraganglioma	
CDKN2A (p16) (Melanoma/cá. páncreas familiar)		Gástrico, cáncer familiar	
FH (Leiomiomatosis y cá. renal familiar)		Génito-urinarios: uréter, uretra y vejiga familiar, tumores	
FLCN (Síndrome de Birt-Hogg-Dube)		Hiperparatiroidismo primario	
HLXB9 o MNX1 (síndrome de Currarino)		Lynch o lynch-like, síndrome	
HRPT2 (Carcinoma de paratiroides)		Mama/ovario familiar, cáncer	
Inestabilidad microsátelites (cá. colon hereditario)		Medular de tiroides esporádico y de células foliculares de tiroides, carcinoma	
MEN1 (Neoplasia Endocrina Múltiple tipo 1)		Melanoma familiar	
MET (cá. renal papilar)		Melanoma uveal	
Metilación MLH1 (cá. colon esporádico)		Neuroendocrino gastro-entero-pancreático, tumor	
MLH1/PMS2		Ovario/mama, cáncer familiar	
MSH2/MSH6		Páncreas, cáncer familiar de	
MYH o MUTYH (Poliposis adenomatosa familiar)		Paratiroides, carcinoma y tumor osificante de mandíbula	
PRKAR1A (complejo de Carney)		Poliposis adenomatosa	
PTEN (Síndrome de Cowden)		Poliposis hamartomatosa	
RET (Neoplasia Endocrina Múltiple tipo 2 y CMTF)		Poliposis no especificada	
RNF43 (poliposis serrada)		Poliposis serrada	
SH2D1A (Síndrome de Duncan)		Próstata, cáncer familiar	
STK11 (Síndrome de Peutz Jegher)		Renal, cáncer familiar	
TP53 (Li-Fraumeni, tumores asociados TP53)		Vías biliares, cáncer familiar	
VHL (Enfermedad de von-Hippel Lindau)			

FORMULARIO DE PETICIÓN ESTUDIO GENÉTICO

Otro:

DEVOLUCIÓN DEL EXCEDENTE DE MUESTRA

¿El paciente desea ceder el excedente de su muestra para que sea utilizada con fines de investigación en el CNIO, y así contribuir al desarrollo de los avances en el diagnóstico, pronóstico y tratamiento del cáncer?

El paciente debe recibir, entender y firmar el CI para el uso del excedente de muestra en investigación biomédica (Ley 14/2007), que se encuentra adjunto a esta solicitud

SÍ **NO**

mcurras@cnio.es (Cancer Familiar)

mrobledo@cnio.es (Cáncer endocrino)

cancerfamiliar@cnio.es (Secretaría común)

DOCUMENTO DE CONSENTIMIENTO INFORMADO PARA DIAGNÓSTICO GENÉTICO

Finalidad y descripción del proceso

Este documento tiene por objeto informarle y solicitar su consentimiento escrito para someterse a un estudio diagnóstico de susceptibilidad genética al cáncer; estudio que se llevará a cabo por el personal facultativo de la Consulta de Cáncer Familiar del Hospital Universitario de Fuenlabrada (HUF) y del Centro Nacional de Investigaciones Oncológicas (CNIO) valorando su riesgo genético, y por el Programa de Genética del Cáncer Humano (PGCH) del CNIO que realizará los estudios diagnósticos correspondientes en la muestra que se le extraiga.

Los síndromes de cáncer hereditario tienen importantes implicaciones a nivel individual, familiar y social, ya que las personas portadoras de mutaciones hereditarias tienen un riesgo para desarrollar tumores mayor que el de la población general. Es en estos síndromes donde las posibilidades de prevención, o al menos de detección temprana, son más altas, al poder identificar a los portadores de estas mutaciones antes de que hayan desarrollado la enfermedad.

Conforme se le ha explicado, los motivos por los que se aconseja que se someta al presente estudio diagnóstico de susceptibilidad es la ocurrencia de alguno/s de los siguientes supuestos:

- Agregación de cáncer en la familia
- Aparición del cáncer a una edad temprana
- Bilateralidad/multifocalidad de los tumores.
- Aparición de un cáncer asociado a malformaciones o defectos congénitos.
- Varios tumores primarios en un mismo individuo.

En la actualidad las personas con riesgo elevado por ser portadoras de un gen alterado pueden ser controladas y seguidas por su médico de una forma más minuciosa y continuada. Junto a las medidas de detección precoz, en algunos casos concretos podrán aplicarse otras medidas de reducción del riesgo mediante quimioprevención y cirugía profiláctica.

¿En qué consiste el estudio de diagnóstico genético a realizar?

El objetivo del presente estudio diagnóstico de susceptibilidad genética al cáncer es analizar los genes que están implicados en la enfermedad _____

_____ para lo cual se utilizarán, en la muestra de sangre que se le extraerá, las técnicas de citogenética y de biología molecular necesarias para el diagnóstico genético pretendido. En principio, dicha extracción de sangre se llevará a cabo mediante venopunción. Dicha técnica implica una serie de riesgos, normalmente menores y poco frecuentes, entre los que se destacan los siguientes:

- Sangrado excesivo
- Desmayo o sensación de mareo
- Hematoma (acumulación de sangre debajo de la piel)
- Infección (un riesgo leve en cualquier momento que se presente ruptura de la piel)
- Punciones múltiples para localizar las venas

**DOCUMENTO DE CONSENTIMIENTO INFORMADO PARA DIAGNÓSTICO
GENÉTICO**

Igualmente, junto con la extracción de la muestra de sangre mencionada, para el estudio diagnóstico pretendido, es necesario (en ocasiones) el análisis de la/s muestra/s de su tumor o del de su/s familiar/es diagnosticados de cáncer; por ello, solicitamos su consentimiento para disponer de las mismas si fuera necesario. En el caso de que usted haya sido diagnosticado de cáncer previamente, y para la consecución del presente estudio diagnóstico de susceptibilidad genética al cáncer sobre su persona y familia, con la firma del presente documento consiente expresamente, la utilización de su tejido de tumor extraído sobre el que se llevó a cabo su diagnóstico de cáncer.

Consejo Genético:

Conforme exige la Ley de Investigación Biomédica (Ley 14/2207), nos comprometemos a suministrarle consejo genético tras los análisis realizados. Dicho consejo genético consiste en informarle de las posibles consecuencias para usted, sus descendientes y otros familiares de los resultados obtenidos, así como de los riesgos y, en su caso, las distintas alternativas preventivas existentes.

Sin embargo, es posible que de dicho estudio diagnóstico de susceptibilidad genética al cáncer no se derive ningún resultado concluyente acerca de la patología consultada, debido al conocimiento incompleto de las bases genéticas de la enfermedad o al elevado número de genes implicados.

En todo caso, dado que el presente consentimiento informado va referido a una prueba diagnóstica, usted será informado del resultado de la misma, salvo que con anterioridad nos exprese su voluntad en contrario.

El presente estudio diagnóstico de susceptibilidad genética al cáncer puede comportar igualmente, información genética relevante respecto de sus familiares, correspondiéndole a Usted, conforme establece la Ley de Investigación Biomédica, decidir si desea que dicha información les sea o no transmitida.

En todo caso, antes de decidir sobre esta cuestión, es conveniente que sepa que, cualquiera que sea su opción, de acuerdo con lo dispuesto por la misma Ley, puede acordarse, según criterio del médico responsable del estudio, y con el fin de evitar un grave perjuicio para la salud de sus familiares biológicos, informarles. En todo caso, la comunicación se limitará exclusivamente a los datos necesarios para estas finalidades y, además, ello se decidirá previa consulta con el comité asistencial si lo hubiera.

En el caso de obtenerse información genética relevante para sus familiares, ¿autoriza Usted a que se le comunique dicha información?:

SI NO

Firma del paciente

Firma del representante legal

Firma del testigo

DOCUMENTO DE CONSENTIMIENTO INFORMADO PARA DIAGNÓSTICO GENÉTICO

Confidencialidad y protección de datos. ¿Cómo van a ser tratados mis datos personales?

Sus datos personales serán registrados de forma estrictamente confidencial y conforme a la legislación vigente (el Reglamento Europeo 2016/679 de protección de datos personales y la Ley Orgánica 3/2018 de Protección de Datos de Carácter Personal y garantía de los derechos digitales). En cumplimiento de esta legislación se le informa sobre el cumplimiento de las siguientes exigencias respecto al tratamiento de sus datos:

Las muestras y la información asociada se custodiarán en: el Centro Nacional de Investigaciones Oncológicas (CNIO), c/ Melchor Fernandez Almagro 3, 28029 Madrid, bajo la **responsabilidad** de la Dra. Maria Currás.

La información asociada a sus muestras pasará a formar parte del Registro de Actividades de Tratamiento del Centro Nacional de Investigaciones Oncológicas (CNIO).

Los datos personales se tratarán únicamente durante el tiempo que sean necesarios, útiles y pertinentes para cumplir con la finalidad para la que se han recabado y, en todo caso, respetando lo dispuesto por la legislación vigente aplicable a este tipo de estudios genéticos.

La base jurídica para el tratamiento de sus datos personales viene constituida por su consentimiento y aceptación para someterse a este estudio de diagnóstico genético.

No se tratará su información personal para finalidades ajenas al presente estudio genético, o que resulten incompatibles con la misma. Igualmente, su información personal no será cedida a terceros ajenos a las instituciones responsables del desarrollo de este estudio genético, salvo que fuera necesario para dar cumplimiento a la legislación vigente o usted los haya consentimiento explícitamente en el resto de supuesto.

Los datos de contacto del Delegado de Protección de Datos el CNIO son: delegado_lopd@cnio.e

Para el caso de que usted precise conocer información adicional sobre el tratamiento de sus datos personales, puede consultar dicha información en el siguiente enlace dentro de nuestra página web: <https://www.cnio.es/es/privacidad/index.asp>.

Las muestras y datos asociados se mantendrán codificados/seudonimizados. Las muestras y datos asociados recogidos para el estudio diagnóstico estarán identificados mediante un código (seudonimizados), de manera que no se incluya información que pueda identificarle, y solo el facultativo responsable de su proceso y/o sus colaboradores podrán relacionar dichos códigos con Ud., siendo responsables de garantizar su confidencialidad. No se le identificará de modo personalizado en ningún informe final ni en las publicaciones científicas de los resultados.

Una vez finalizado este proceso diagnóstico, el material sobrante, siempre que usted así lo consienta, pasará a ser titularidad del Biobanco CNIO¹, y podrá ser utilizado en un futuro, y manteniendo en todo

¹ En caso de cierre del Biobanco, la información sobre el destino de las muestras estará a su disposición en el Registro Nacional de Biobancos (<https://www.isciii.es>) con el fin de que pueda manifestar su conformidad o disconformidad con el destino previsto para las muestras.

**DOCUMENTO DE CONSENTIMIENTO INFORMADO PARA DIAGNÓSTICO
GENÉTICO**

momento la privacidad de sus datos personales, en otros proyectos de investigación. Los investigadores que soliciten muestras al biobanco no conocerán ningún dato que revele su identidad.

¿Cuáles son mis derechos?

En cualquier momento, usted podrá ejercer sus derechos de acceso, rectificación, y cancelación, así como de limitación del tratamiento de sus muestras y datos indicando restricciones en el uso de los mismos, y el derecho de portabilidad (solicitar remitir a un tercero autorizado copia de los datos). También tiene derecho a solicitar y recibir información sobre el uso de sus muestras y datos.

Para ejercitar sus derechos puede dirigir su solicitud al CNIO en la dirección calle Melchor Fernandez Almagro 3, 28029 de Madrid, o bien por correo electrónico a las siguientes personas:

- Investigador principal del estudio, [Maria Currás; mcurras@cnio.es]
- Delegado de Protección de datos del CNIO (delegado_lopd@cnio.es)

En relación a su posterior incorporación al Biobanco CNIO puede obtener información en el correo electrónico: biobanco@cnio.es.

Le recordamos que usted podrá interponer una reclamación ante la Agencia Española de Protección de Datos cuando considere que se han vulnerado sus derechos (C/Jorge Juan, 6 Madrid 28001. www.agpd.es)

Por último, se informa que los resultados obtenidos podrán ser utilizados para una posible publicación científica, si bien, en dicha publicación se guardará absoluta confidencialidad de su identidad.

He sido informado adecuadamente de los puntos anteriores y de los temas que de ellos se han derivado, así como he podido resolver cuantas dudas me han surgido, por el Dr. _____

En _____, a _____ de _____ de 20____.

Firma del paciente

El facultativo de la Consulta de Cáncer Familiar

Firma del representante legal

Firma del testigo

**DOCUMENTO DE CONSENTIMIENTO INFORMADO PARA DIAGNÓSTICO
GENÉTICO**

(En caso de familiar fallecido)

Consiento la disposición de la muestra de tumor de mi familiar (filiación):
_____, para
completar estudio diagnóstico genético.

Firma del paciente

Firma del representante legal

Firma del testigo