

FULL D'INFORMACIÓ PER A L'ESTUDI DELS GENS RELACIONATS AMB PREDISPOSICIÓ HEREDITÀRIA A CÀNCER

INTRODUCCIÓ

L'equip de Consell Genètic li ha proposat un estudi genètic bé perquè vostè presenta una història familiar i/o personal de càncer que compleix criteris de sospita d'una síndrome hereditària o bé perquè el seu diagnòstic requereix un estudi genètic per a una valoració terapèutica.

Aquest full li facilita informació sobre l'estudi genètic i el que implica la seva participació. Prengui's el temps que necessiti per decidir si vol fer l'estudi. Pot comentar aquesta decisió amb la seva família o amics. Si té qualsevol pregunta no dubti en consultar-ho amb els membres de l'equip.

Abans de realitzar aquest estudi vostè ha rebut l'assessorament genètic apropiat on se l'ha informat dels possibles resultats i implicacions per vostè i la seva família.

Les seves mostres seran enviades per a ser analitzades juntament amb les seves dades clíniques a la Unitat de Diagnòstic Molecular situada a l'Institut Català d'Oncologia - Hospital Duran i Reynals de l'Hospitalet de Llobregat, Barcelona.

PARTICIPACIÓ VOLUNTÀRIA

Ha de saber que la seva participació en aquest estudi és voluntària i que pot decidir no participar o canviar la seva decisió i retirar el consentiment en qualsevol moment, sense que això alteri la relació amb el seu equip mèdic ni es produeixi cap perjudici en el seu tractament o atenció sanitària.

OBJECTIU DE L'ESTUDI GENÈTIC

L'objectiu d'aquest estudi és identificar la variant genètica que expliqui el seu cas o els casos de càncer en la seva família.

DESCRIPCIÓ DE L'ESTUDI GENÈTIC

Un petit percentatge dels càncers, menys del 10%, poden ser causats per una mutació o variant genètica hereditària, és a dir un canvi en el material genètic que es pot transmetre de pares a fills, i que afecta el correcte funcionament del gen o de la seva proteïna, per això s'anomena variant patogènica.

Els portadors de variants patogèniques es poden beneficiar de programes de seguiment específics, que inclouen des de seguiment mèdic a proves per a la detecció precoç del càncer i, en alguns casos, la possibilitat de realitzar cirurgia reductora de risc, assessorament reproductiu o de planificació familiar.

L'estudi genètic es basa en l'anàlisi d'un panell que inclou 168 gens relacionats amb predisposició hereditària a càncer. Tots aquests gens se seqüencien de manera simultània.

EN QUÈ CONSISTEIX UN ESTUDI GENÈTIC

L'estudi es fa a partir de l'obtenció del material genètic, o ADN, dels glòbuls blancs anomenats limfòcits, que poden provenir d'una extracció de sang o frotis de mucosa bucal.

D'aquest material, s'obtindrà la seqüència genètica i es realitzarà l'anàlisi de variants mitjançant la tècnica de seqüenciació massiva, anomenada també amb les sigles NGS (Next Generation Sequencing) i l'anàlisi de grans reordenaments del material genètic mitjançant la tècnica DECoN (Detection of Exon Copy Number).

Amb aquesta tècnica s'obté la seqüència genètica d'un grup de gens, indicats a l'Annex, que poden estar relacionats amb la predisposició hereditària al càncer.

En un primer pas de l'estudi, del material genètic obtingut, s'analitza i s'interpreta la seqüència dels gens relacionats amb la síndrome que se sospita en el seu cas, segons el tipus de càncer observat a la família, o bé que podrien modificar el seu maneig mèdic.

En alguns casos, pot ser que el seu metge o assessora genètica recomani l'estudi d'altres gens o bé afegixi algun no inclòs en el panell. Aquests gens s'han discutit a la visita d'assessorament, on també s'ha explicat quins són els que s'ha demostrat que augmenten el risc d'algun tipus de càncer i els podem interpretar, juntament amb la seva història familiar, per prendre decisions mèdiques.

L'anàlisi de la resta de gens es realitzarà només quan l'estudi no detecti cap variant patogènica i sempre que el seu metge o assessora genètica ho consideri indicat.

POSSIBLES RESULTATS DE L'ESTUDI GENÈTIC

- **NO identifica cap variant patogènica o probablement patogènica**

Aquest resultat significa que no s'ha identificat una causa genètica hereditària en els gens estudiats. Les seves recomanacions mèdiques i la dels seus familiars es basaran en la història familiar.

- **Variant de significat clínic desconegut**

Aquest resultat significa que s'ha identificat una variant genètica de la que, actualment, no es coneix amb certesa el seu significat clínic (les anomenem Variants de Significat Desconegut o VSD).

Aquestes variants no es poden utilitzar pel seu maneig mèdic, per realitzar estudi genètic dirigit d'aquesta variant als seus familiars, ni per fer una estimació de risc per vostè o la seva família. Aquestes variants es faran constar en un annex de l'informe de resultats. Per ajudar a determinar el seu significat clínic podrien sol·licitar-se altres proves addicionals.

- **Variant patogènica o probablement patogènica**

Aquest resultat aporta informació sobre un factor de risc genètic a desenvolupar càncer. Pot tenir implicacions mèdiques, de detecció precoç, prevenció i/o planificació familiar per vostè o els seus familiars. Els seus familiars es podran realitzar un estudi genètic dirigit d'aquesta variant per saber la seva condició de portadors o no portadors i adequar les mesures abans esmentades.

POSSIBLES RISCOS DE L'ESTUDI GENÈTIC

L'extracció de sang es realitza de la forma habitual i causa molt pocs riscos o mínimes molèsties, el risc per a la seva salut és molt petit, però pot incloure les molèsties habituals d'una extracció de sang: dolor de poca importància, pell contusionada, sagnat per on entra l'agulla o ansietat enfront de les agulles. Es prendran precaucions per a evitar aquests inconvenients.

En algunes persones el resultat de l'estudi genètic pot ocasionar algun tipus d'impacte psicològic, per aquest motiu, se li oferirà la possibilitat de rebre atenció psicològica en cas que vostè ho necessiti.

COSTOS DE L'ESTUDI GENÈTIC

No hi ha cap cost per a vostè associat amb la participació en aquest estudi ni vostè rebrà cap mena de retribució econòmica per la participació en l'estudi.

IMPLICACIONS DE LA REALITZACIÓ DE L'ESTUDI GENÈTIC

La seva participació en l'estudi implicarà:

- Autoritzar-nos a accedir a la seva història clínica. Això ens permetrà recollir informació sobre la seva història oncològica i sobre la seva salut en general.
- Aportar informació dels antecedents mèdics personals i familiars. D'aquesta manera, podrem entendre millor el càncer i altres malalties en la seva família.
- Autoritzar-nos a utilitzar mostres biològiques que hagin estat útils per al diagnòstic del seu càncer.
- Proporcionar-nos una mostra de sang.
- Comunicació dels resultats. Els resultats d'aquest estudi genètic poden comportar implicacions per als seus familiars, és per aquest motiu que li recomanem que la informació rebuda sigui transmesa als seus familiars.

POSSIBLES BENEFICIS I LIMITACIONS DE L'ESTUDI GENÈTIC

Aquest estudi permetrà tenir un millor coneixement sobre la seva predisposició de desenvolupar càncer i ajudarà a prendre mesures de detecció precoç, prevenció o tractament de càncer.

Es disposa de diferents nivells d'evidència de com aquests gens modifiquen la probabilitat de desenvolupar càncer, així com les mesures de seguiment i prevenció adequades, i aquesta està limitada al coneixement actual.

No obstant això, és possible que aquest estudi no proporcioni informació directament útil per a vostè o per a la seva família o bé, que no sapiguem amb certesa el valor dels seus resultats fins a la realització d'estudis posteriors.

CONFIDENCIALITAT DE L'ESTUDI GENÈTIC:

- **Qui és el responsable de les meves dades?**

L'Institut Català d'Oncologia amb NIF Q5856383D i adreça Avinguda de Gran via, 199-203, 08908 l'Hospitalet de Llobregat, Barcelona, actua en qualitat de responsable del tractament de les seves dades i es compromet que seran tractades i guardades de forma absolutament confidencial i s'integraran a la seva història clínica amb la finalitat de donar-li assistència sanitària, respectant en tot cas la Llei 21/2000, de 29 de desembre, sobre els drets d'informació referents a la salut i l'autonomia del pacient i la documentació clínica, al compliment que estableix la Llei Orgànica 03/2018, del 5 de desembre de Protecció de Dades Personals i garantia dels drets digitals, i segons Art. 14 del Reglament (EU) 2016/679 del Parlament Europeu i de Consell, de 27 d'abril de 2016, relatiu a la protecció de les persones físiques pel que fa al tractament de dades personals i a la lliure circulació d'aquestes dades (Reglament general de protecció de dades) i, la resta de normativa legal que sigui aplicable, i la recerca biomèdica (Llei de Recerca Biomèdica 14/2007) garantint la màxima discreció i total confidencialitat. Podrà comunicar-se amb el delegat de protecció de dades a l'adreça lopd@iconcologia.net.

- **Com es mantindrà la meva confidencialitat?**

Les dades recollides durant l'estudi, així com els seus resultats i la seqüència genètica que quedarà emmagatzemada en un sistema informàtic, s'identificaran mitjançant un codi, de manera que no s'inclogui informació que permeti la seva identificació, i només el seu metge, assessora genètica i col·laboradors podran relacionar-les amb vostè i amb la seva història clínica per aquest motiu les bases de dades informatitzades tindran codis d'accés restringit.

Per tant, la seva identitat no serà desvetllada a cap altra persona llevat a les autoritats sanitàries, que així ho requereixi o en casos d'urgència mèdica.

L'accés a la seva informació personal quedarà restringit al metge, assessores genètiques o professionals involucrats en l'estudi així com el personal autoritzat pel promotor, quan ho precisin per comprovar les dades i procediments de l'estudi, però sempre mantenint la confidencialitat d'acord amb la legislació vigent. Les dades es recolliran en un fitxer de recerca responsabilitat de la institució i es tractaran en el marc de la seva participació en aquest estudi.

- **Es podran compartir les meves dades?**

Les seves dades no seran cedides a tercers entitats, llevat en aquells casos expressament previstos per la llei. No obstant això, podran ser comunicades les informacions i els resultats, prèvia pseudonimització de les dades, als seus col·laboradors de conformitat amb la seva estricta necessitat de conèixer-los per a la realització de l'estudi.

Les variants genètiques identificades podran ser compartides de forma codificada en publicacions científiques o bases de dades internacionals per tal de facilitar la seva interpretació, però els individus participants no seran identificables.

En el cas de transferència de dades a tercers fora de la UE, s'establiran les mesures necessàries per garantir un nivell de protecció equivalent al que atorga la normativa europea. En el cas que les seves dades pseudonimitzades siguin transferides fora de la UE a centres que realitzen serveis o altres grups de recerca col·laboradors, la confidencialitat de les dades es garantirà mitjançant contractes o convenis específics i serà pels mateixos fins de l'estudi descrit o pel seu ús en publicacions científiques.

Així mateix, qualsevol dels resultats de l'estudi realitzat seran anònims. Si fos precisa la publicació dels resultats que incloguin dades de caràcter personal, sol·licitarem el seu consentiment exprés.

- **Quins drets tinc?**

Li assisteixen els drets d'accés, rectificació, oposició, supressió, limitació d'ús i portabilitat de les seves dades, que podrà exercitar mitjançant sol·licitud a: *Programa de Càncer Hereditari de l'Institut Català d'Oncologia, amb domicili Avinguda Gran via de l'Hospitalet, 199-203 08908 l'Hospitalet de Llobregat (Barcelona)* o correu electrònic: cg_girona@iconcologia.net, cg_badalona@iconcologia.net o cg_hospitalet@iconcologia.net.

També pot presentar una reclamació davant l'Agència Espanyola de Protecció de dades o davant l'Agència Catalana de Protecció de dades, si considera que els seus drets no han estat convenientment atesos.

- **Puc retirar-me de l'estudi?**

L'informem que té dret a revocar, rectificar o objectar en qualsevol moment el present consentiment totalment o parcialment, així com els seus efectes, incloses la destrucció o l'anonimització de les mostres. En qualsevol cas, els citats efectes no s'estendran a les dades resultants dels procediments que ja s'hagin dut a terme.

La revocació no tindrà cap implicació sobre el seu dret a l'assistència sanitària, ni es veurà afectat en cap cas el seu tractament o cures mèdiques que vostè pugui requerir. La revocació haurà de sol·licitar-la per escrit al *Programa de Càncer Hereditari de l'Institut Català d'Oncologia, amb domicili Avinguda Gran via de l'Hospitalet, 199-203 08908 l'Hospitalet de Llobregat (Barcelona)* o correu electrònic: cg_girona@iconcologia.net, cg_badalona@iconcologia.net o cg_hospitalet@iconcologia.net.

- **Es poden utilitzar les meves dades en altres estudis?**

Així mateix, vostè atorga el seu consentiment per tal que les dades recollides i obtingudes del present estudi com la seqüència genètica puguin ser tractades, amb les mateixes garanties de pseudonimització, per a altres estudis que puguin ser realitzats pel responsable. En aquests casos se l'informarà prèviament de les finalitats d'aquest nou estudi.

- **Quant de temps es guardaran aquestes dades?**

Un cop finalitzat l'estudi genètic indicat en el seu cas, la mostra serà emmagatzemada en la col·lecció registrada a l'Institut de Salud Carlos III amb el codi C.0000550 de la que és titular el Dr. Gabriel Capellà de l'Institut Català d'Oncologia. Tant la mostra obtinguda com la seqüència seran tractades d'acord amb les lleis vigents relacionades amb la protecció de dades abans explicades garantint la màxima discreció i total confidencialitat.

Les dades genètiques de caràcter personal seran conservades un mínim de cinc anys des de la data en que van ser obtingudes o fins que es consideri assolida la finalitat de l'estudi, i seran eliminades quan prescriguin els terminis legalment establerts per la Llei 14/2007 de 3 de juliol d'Investigació Biomèdica, amb les solvatades previstes a l'epígraf "drets de l'interessat".

ALTRA INFORMACIÓ RELLEVANT

Té dret a ser informat de les dades rellevants per la seva salut que s'obtinguin en el curs de l'estudi. Aquesta informació se li comunicarà si vostè hi està d'acord. En el cas que prefereixi no ser informat, es respectarà la seva decisió.

PERSONES DE CONTACTE

Si té dubtes referents a l'estudi genètic, pot posar-se en contacte amb:

Unitat de Consell Genètic Hospitalet

Oncòlegs: Drs. Àlex Teulé i Núria Dueñas.

Assessores: Mònica Salinas, Sílvia Iglesias i Ares Solanes.

Tel: 932 607 957 cg_hospitalet@iconcologia.net

Unitat de Consell Genètic Badalona

Oncòlogues: Dres. Iris Teruel i Carmen Castillo.

Assessores: Marta Martin i Maite Torres.

Tel: 674 182 046 cg_badalona@iconcologia.net

Unitat de Consell Genètic Girona

Oncòlogues: Dres. Ariadna Roqué i Núria Dueñas.

Assessores: Roser Lleuger i Esther Darder.

Tel: 972 225 158 cg_girona@iconcologia.net.

Unitat de Consell Genètic Moisès Broggi

Oncòleg: Dr. Àlex Teulé.

Assessora: Mònica Salinas.

Tel: 932 607 957 cg_hospitalet@iconcologia.net

Consulta de Consell Genètic en Càncer de l'H. de Mataró, Programa del
Càncer Hereditari - ICO-Badalona.

Oncòloga: Iris Teruel.

Assessora: Judit Sanz.

Tel: 937 417 700 ext.1176 consellgeneticonco@cscdm.cat



ANNEX AL CONSENTIMENT INFORMAT PER A L'ESTUDI DELS GENS RELACIONATS AMB CÀNCER HEREDITARI

○ **Panell de gens en Càncer de Mama-Ovari**

*BRCA1, BRCA2, PALB2, MLH1, MSH2, MSH6, BARD1, CHEK2, ATM, BRIP1,
RAD51C, RAD51D, PTEN,*
