



HOJA DE INFORMACIÓN DE LA PRUEBA ScolíGEN

Las pruebas genéticas pueden proporcionar información de carácter personal y salud relevante para el paciente y su familia. De acuerdo con la Ley 41/2002 de Autonomía del Paciente es necesario disponer de un consentimiento expreso y específico para su realización.

Como cualquier otro procedimiento de análisis genético o diagnóstico, es voluntario y requiere del consentimiento del paciente. Usted se puede tomar el tiempo necesario para aclarar las dudas que pueda tener y estar debidamente informado de la prueba a realizar. Puede negarse a realizar la prueba o revocar su consentimiento en cualquier momento. Para ello deberá dirigirse al facultativo prescriptor y firmar la hoja correspondiente para expresar la revocación.

La escoliosis idiopática (EI) es una deformación tridimensional de la columna. Puede ocurrir en cualquier época de la vida, siendo más frecuente en la infancia (EIJ) y adolescencia (EIA), aunque también puede aparecer en la edad adulta. En torno al 80% de las escoliosis que se diagnostican son idiopáticas, lo que significa que su origen es desconocido. En la secuencia del ADN (ácido desoxirribonucleico) puede haber variaciones en una posición, conocidas como polimorfismos de nucleótido único (SNPs) que en algunas personas se asocian con una mayor susceptibilidad a desarrollar EIA.

¿EN QUÉ CONSISTE LA PRUEBA?

Esta prueba se basa en el análisis de 20 SNPs, localizados en genes asociados al riesgo de aparición y progresión de la enfermedad. La prueba se realiza mediante automuestreo a partir de una muestra de saliva. Ésta es analizada por *qPCR* obteniendo el resultado de los genotipos y, a través de un análisis bioinformático, se calcula una Puntuación de Riesgo Genético (PRG) de susceptibilidad a la EIA.

¿CÓMO SE INTERPRETA LA PRUEBA?

El resultado del análisis se representa en una tabla con los genotipos obtenidos de los 20 polimorfismos analizados en el gen correspondiente. Con estos datos, se calcula la probabilidad de presentar EIA, expresada en una Puntuación de Riesgo Genético (PRG) en un rango de 0 a 100 %. El resultado de la prueba se clasifica en riesgo alto o bajo de desarrollo de la EIA según el PRG calculado: un PRG igual o superior a 40,50%, indica un riesgo alto de desarrollar EIA y, un PRG inferior a 40,50%, indica un riesgo bajo de desarrollar EIA. El resultado de la prueba no indica necesariamente el desarrollo de la deformidad, y debe ser evaluado en un contexto más amplio, considerando otras variables clínicas por parte de un médico especialista. Por esta razón los resultados serán enviados tanto al paciente (o representante legal) de la prueba como al facultativo que la prescribe.

RIESGOS Y LIMITACIONES DE LA PRUEBA

- Aunque los errores en el genotipado son muy infrecuentes, pueden ocurrir por incorrecta identificación o contaminación de la muestra.
- Pueden ser necesarias otras evaluaciones o pruebas médicas adicionales para comprender plenamente la probabilidad de que desarrolle la deformidad o la gravedad de esta. Por ello se recomienda la revisión e interpretación del resultado con un facultativo especialista.
- EpiDisease S.L. posee un sistema de gestión de calidad que obliga a normalizar los procesos y aplicar rigurosos controles de calidad; aunque los errores del laboratorio son muy poco frecuentes, no se puede excluir que ocurran y que afecten a los resultados.
- La interpretación clínica de los resultados se basará en la información científica disponible en el momento del análisis.
- Los estudios de susceptibilidad genética no son un diagnóstico de la enfermedad. Se recomienda que la interpretación del resultado del análisis se realice por un profesional sanitario.
- En caso de ser necesario se podrá solicitar una muestra adicional.

PROTECCIÓN DE DATOS

En cumplimiento del Reglamento (UE) 2016/679 y la Ley Orgánica 3/2018 (LOPDGDD) y, la Ley 41/2002 Básica Reguladora de la Autonomía del Paciente, le informamos que los datos personales y de salud que nos facilite serán tratados por: EpiDisease S.L. y el facultativo prescriptor, con la finalidad de ofrecerle el servicio solicitado por usted.

Responsables	EpiDisease S.L.	Facultativo prescriptor:
Dirección	C/ Catedrático José Beltrán nº 2. 46980 Paterna (Valencia). Vivero empresarial, sótano despachos 7-10.	
Teléfono	+34 960420157	
E-mail	laboratorio@epidisease.com	

CONSENTIMIENTO PARA LA PRUEBA SCOLIGEN - COPIA PARA EL PACIENTE

Al firmar este consentimiento, el paciente (o representante legal) declara que ha sido informado acerca de la prueba que se le va a realizar, incluyendo sus riesgos y limitaciones. Ha tenido la oportunidad de hacer preguntas y el derecho a que todas ellas hayan sido respondidas. Se le ha explicado claramente el propósito del análisis genético, así como su alcance y sus implicaciones y los resultados que se pueden obtener.

Después de haber comprendido el objetivo y las limitaciones del estudio, y de haber resuelto las dudas que tenía, el paciente o su representante legal otorga libre y voluntariamente su consentimiento para la utilización de sus muestras en la realización del estudio genético solicitado: **PRUEBA ScoliGEN.**

El firmante a continuación:

- Ha leído y comprendido el presente documento.
- Confirma que ostenta la patria potestad o en su defecto, cuenta con la autorización o capacidad legal para la toma de muestra de las demás personas implicadas en la prueba (en el caso de que haya menores implicados).
- Consiente la realización de la prueba ScoliGEN.

FIRMA del PACIENTE (mayores de 18 años) <hr style="border: 0; border-top: 1px solid black; margin-bottom: 5px;"/> <i>(Nombre completo y firma de puño y letra)</i> FECHA: _____	FIRMA del FACULTATIVO (Persona que recibe el Consentimiento) <hr style="border: 0; border-top: 1px solid black; margin-bottom: 5px;"/> <i>(Nombre completo y firma de puño y letra FACULTATIVO)</i> FECHA: _____
FIRMA DEL REPRESENTANTE LEGAL <hr style="border: 0; border-top: 1px solid black; margin-bottom: 5px;"/> <i>(Nombre completo y firma de puño y letra)</i> FECHA: _____	FIRMA DEL REPRESENTANTE LEGAL <hr style="border: 0; border-top: 1px solid black; margin-bottom: 5px;"/> <i>(Nombre completo y firma de puño y letra)</i> FECHA: _____

***En el caso de pacientes menores de 18 años o incapaces el/los representantes legales deben firmar este documento.** En caso de que autorice solo uno de los progenitores o representantes legales, confirman con la presente que el otro progenitor o representante legal no se opone a la realización de la prueba

CONSENTIMIENTO PARA LA PRUEBA SCOLIGEN - COPIA PARA EL FACULTATIVO

Al firmar este consentimiento, el paciente (o representante legal) declara que ha sido informado acerca de la prueba que se le va a realizar, incluyendo sus riesgos y limitaciones. Ha tenido la oportunidad de hacer preguntas y el derecho a que todas ellas hayan sido respondidas. Se le ha explicado claramente el propósito del análisis genético, así como su alcance y sus implicaciones y los resultados que se pueden obtener.

Después de haber comprendido el objetivo y las limitaciones del estudio, y de haber resuelto las dudas que tenía, el paciente o su representante legal otorga libre y voluntariamente su consentimiento para la utilización de sus muestras en la realización del estudio genético solicitado: **PRUEBA ScoliGEN.**

El firmante a continuación:

- Ha leído y comprendido el presente documento.
- Confirma que ostenta la patria potestad o en su defecto, cuenta con la autorización o capacidad legal para la toma de muestra de las demás personas implicadas en la prueba (en el caso de que haya menores implicados).
- Consiente la realización de la prueba ScoliGEN.

<p>FIRMA del PACIENTE (mayores de 18 años)</p> <p>_____ (Nombre completo y firma de puño y letra)</p> <p>FECHA: _____</p>	<p>FIRMA del FACULTATIVO PRESCRIPTOR (Persona que recibe el Consentimiento)</p> <p>_____ (Nombre completo y firma de puño y letra FACULTATIVO)</p> <p>FECHA: _____</p>
<p>FIRMA DEL REPRESENTANTE LEGAL</p> <p>_____ (Nombre completo y firma de puño y letra)</p> <p>FECHA: _____</p>	<p>FIRMA DEL REPRESENTANTE LEGAL</p> <p>_____ (Nombre completo y firma de puño y letra)</p> <p>FECHA: _____</p>

*** En el caso de pacientes menores de 18 años o incapaces el/los representantes legales deben firmar este documento.** En caso de que autorice solo uno de los progenitores o representantes legales, confirman con la presente que el otro progenitor o representante legal no se opone a la realización de la prueba

CONSENTIMIENTO PARA LA PRUEBA SCOLIGEN - COPIA PARA EL LABORATORIO

Al firmar este consentimiento, el paciente (o representante legal) declara que ha sido informado acerca de la prueba que se le va a realizar, incluyendo sus riesgos y limitaciones. Ha tenido la oportunidad de hacer preguntas y el derecho a que todas ellas hayan sido respondidas. Se le ha explicado claramente el propósito del análisis genético, así como su alcance y sus implicaciones y los resultados que se pueden obtener.

Después de haber comprendido el objetivo y las limitaciones del estudio, y de haber resuelto las dudas que tenía, el paciente o su representante legal otorga libre y voluntariamente su consentimiento para la utilización de sus muestras en la realización del estudio genético solicitado: **PRUEBA ScoliGEN**.

El firmante a continuación:

- Ha leído y comprendido el presente documento.
- Confirma que ostenta la patria potestad o en su defecto, cuenta con la autorización o capacidad legal para la toma de muestra de las demás personas implicadas en la prueba (en el caso de que haya menores implicados).
- Consiente la realización de la prueba ScoliGEN.

<p>FIRMA del PACIENTE (mayores de 18 años)</p> <p>_____</p> <p><i>(Nombre completo y firma de puño y letra)</i></p> <p>FECHA: _____</p>	<p>FIRMA del FACULTATIVO PRESCRIPTOR (Persona que recibe el Consentimiento)</p> <p>_____</p> <p><i>(Nombre completo y firma de puño y letra FACULTATIVO)</i></p> <p>FECHA: _____</p>
<p>FIRMA DEL REPRESENTANTE LEGAL</p> <p>_____</p> <p><i>(Nombre completo y firma de puño y letra)</i></p> <p>FECHA: _____</p>	<p>FIRMA DEL REPRESENTANTE LEGAL</p> <p>_____</p> <p><i>(Nombre completo y firma de puño y letra)</i></p> <p>FECHA: _____</p>

*** En el caso de pacientes menores de 18 años o incapaces el/los representantes legales deben firmar este documento.** En caso de que autorice solo uno de los progenitores o representantes legales, confirman con la presente que el otro progenitor o representante legal no se opone a la realización de la prueba

REVOCACIÓN DEL CONSENTIMIENTO

COPIA PARA EL PACIENTE

Cumplimentar esta hoja en caso de solicitar la revocación del consentimiento para la prueba.

La decisión de realizar la prueba es totalmente voluntaria y usted es libre de negarse a realizarla y/o a no ser informado del resultado. Y en cualquier momento puede cambiar de parecer y denegar la autorización para el estudio genético que ha prestado en este documento.

FIRMA DEL PACIENTE (mayores de 18 años) o REPRESENTANTE LEGAL _____ <i>(Nombre completo y firma de puño y letra)</i> FECHA: _____	FIRMA del FACULTATIVO PRESCRIPTOR (Persona que recibe el Consentimiento) _____ <i>(Nombre completo y firma de puño y letra FACULTATIVO)</i> FECHA: _____
---	---

La revocación del consentimiento tendrá las siguientes consecuencias:

- 1. Se paralizará el proceso del laboratorio de su prueba genética. En el caso de que el proceso de laboratorio ya se hubiera iniciado, el estudio genético le será facturado.**
- 2. Todos sus datos personales y los resultados de su estudio genético que están almacenados en el centro de análisis serán destruidos, siendo imposible acceder a ellos en el futuro.**