

Estimada paciente

Su médico le recomienda un test prenatal no invasivo («CentoNIPT®») para usted o para el paciente del que usted es tutor o guardián legal (en adelante, «usted» o «el paciente»).

**CENTOGENE sólo realizará la prueba prenatal no invasiva. Sigue siendo responsabilidad exclusiva del médico tratante interpretar los resultados de dichas pruebas prenatales no invasivas e informarle a usted o al Paciente de los resultados de las pruebas genéticas.**

A continuación le informaremos a usted o a la Paciente sobre el procedimiento de la prueba, los posibles resultados y los riesgos potenciales. Es posible que usted o la Paciente deseen consultar a su médico o a un asesor genético antes de firmar el Formulario de Consentimiento Informado.

CentoNIPT detecta algunas alteraciones cromosómicas en los fetos. Durante el embarazo, la sangre materna contiene material genético, el llamado ADN libre de células (cfADN), tanto de la madre como del feto. El ADN codifica la información genética relevante necesaria para el desarrollo, la función, el crecimiento y la reproducción de los seres humanos. Las anomalías cromosómicas pueden comprometer al feto en desarrollo como resultado de un procesamiento incorrecto del material genético en la formación del óvulo o del espermatozoide y/o durante las etapas más tempranas del desarrollo del feto. Estas anomalías cromosómicas pueden afectar significativamente a la salud y el bienestar del recién nacido.

El material biológico («muestra») necesario para CentoNIPT es la sangre materna.

#### CentoNIPT detecta:

- **Síndrome de Down** (Trisomía 21): afecta a 1 de cada 1.000 nacidos vivos
- **Síndrome de Edwards** (Trisomía 18): afecta a 1 de cada 3.000 – 6.000 nacidos vivos
- **Síndrome de Patau** (trisomía 13): afecta a 1 de cada 5.000 nacidos vivos

**Si está permitido en su país y es seleccionado por su médico o por el médico del paciente, CentoNIPT tamiza para:**

- **Síndrome de Turner** (Monosomía X)
- **Síndrome de Klinefelter** (XXY)
- **Síndrome de Jacobs** (XYY)
- **Síndrome de triple X** (XXX)

CentoNIPT también es adecuado si usted o la Paciente está embarazada de gemelos. Como CentoNIPT incluye el análisis de los cromosomas sexuales, el sexo del feto será revelado al laboratorio. En caso de que se comunique el sexo, podrá ser revelado por el médico tratante de acuerdo con las leyes locales.

#### Posibles resultados e importancia de los resultados

CentoNIPT es una prueba de cribado, no de diagnóstico. Esto significa que puede predecir si el riesgo de una enfermedad genética es alto o bajo. Los resultados mostrarán si se ha detectado en el feto alguna de las anomalías cromosómicas descritas. Sin embargo, CentoNIPT no puede diagnosticar una afección genética con un 100 % de certeza. Un resultado de alto riesgo indica un aumento sustancial del riesgo de una anomalía cromosómica específica. Por otro lado, un resultado de bajo riesgo indica un riesgo significativamente menor de las anomalías cromosómicas mencionadas. Si CentoNIPT es de alto riesgo, el médico tratante normalmente le ofrecerá a usted o al paciente un análisis adicional para confirmar los resultados y le remitirá a asesoramiento genético para discutir las implicaciones y opciones disponibles para usted y el feto. Por lo general, se recomienda la realización de pruebas prenatales invasivas.

#### Limitaciones de CentoNIPT

- CentoNIPT detecta un mayor riesgo de un grupo de las anomalías cromosómicas prenatales más frecuentes. Sin embargo, CentoNIPT no puede excluir completamente el riesgo de estas aneuploidías, otras anomalías cromosómicas o defectos congénitos.
- CentoNIPT sólo está diseñado para analizar aneuploidías cromosómicas completas del feto después de las 10 semanas de gestación y está informando sobre aneuploidías para los cromosomas 21, 18 y 13 en gestaciones únicas y gemelares. Para gestaciones únicas, CentoNIPT puede detectar opcionalmente aneuploidías de cromosomas sexuales (X0, XXX, XXY y XYY).
- En caso de trasplante de órganos de un donante varón a la madre, no se puede determinar el estado cromosómico sexual del feto.
- Existe una pequeña posibilidad de que CentoNIPT refleje cambios cromosómicos en la placenta (mosaicismo placentario confinado) o en la madre (mosaicismo cromosómico) en lugar de cambios cromosómicos en el feto, ya que analiza tanto el cfADN fetal como el materno.
- Las gestaciones triples o superiores no pueden ser analizadas por CentoNIPT.
- En caso de gestaciones gemelares, la detección del cromosoma Y indica que al menos uno de los fetos es de sexo masculino; sin embargo, la prueba no puede determinar el sexo fetal de cada gemelo individual. Las aneuploidías cromosómicas sexuales no pueden analizarse en una gestación gemelar mediante CentoNIPT.
- En caso de resultados inciertos o inequívocos, suele recomendarse el análisis posterior mediante pruebas prenatales invasivas.
- Los resultados de bajo riesgo no eliminan la posibilidad de anomalías cromosómicas de los cromosomas analizados. Un resultado de bajo riesgo no elimina la posibilidad de que el embarazo presente otras anomalías cromosómicas (por ejemplo, microdeleciones), afecciones genéticas o defectos congénitos.
- Los resultados pueden verse alterados por factores maternos y/o fetales como una transfusión de sangre materna reciente, el peso de la madre, la terapia con células madre y otros.
- Debido a restricciones legales -incluso si se solicita- el sexo fetal no se incluirá y/o revelará en el informe en determinados países.
- No obstante, tenga en cuenta que si se detecta y notifica una aneuploidía de cromosomas sexuales, se revelará el sexo fetal y, por lo tanto, se indicará explícitamente en el informe, aunque no se haya optado por revelar el sexo fetal.

#### Riesgos potenciales

La prueba CentoNIPT se considera no invasiva porque sólo requiere extraer sangre de la embarazada y no supone ningún riesgo para la salud del feto. A pesar de ello, los riesgos potenciales son (1) Si se proporciona una muestra de sangre, puede producirse una hemorragia secundaria transitoria y dolor en el lugar de la punción y, en raras ocasiones, reacciones alérgicas locales; la punción también puede producir hematomas. Sin embargo, estos efectos suelen desaparecer rápidamente. En muy raras ocasiones, la aguja puede dañar un vaso sanguíneo o lesionar un nervio. No obstante, el lugar de la punción suele curarse sin efectos permanentes. No existen otros riesgos para la salud asociados a la CentoNIPT. (2) La comunicación de los resultados de la NIPT puede provocar estrés psicológico en usted o en el Paciente y sus familiares. (3) Si se ha dado el consentimiento correspondiente, sus datos genéticos y de salud o los del Paciente, incluidos los resultados de CentoNIPT, podrán compartirse con médicos externos, instituciones científicas y/o empresas (farmacéuticas) para su propia investigación científica (incluida la comercial), pero únicamente en forma anonimizada de facto. No obstante, el riesgo de reidentificación de usted o del Paciente como persona no puede excluirse completamente en teoría, debido al carácter único de la información genética. Dicho riesgo aumenta si y en la medida en que más información

#### Descargo de responsabilidad

Tenga en cuenta que CentoNIPT es una prueba de cribado y no una prueba diagnóstica. Debido a las limitaciones de la tecnología y/o de los conocimientos médicos actuales, no es posible excluir completamente todos los riesgos de todas las posibles enfermedades genéticas. Además, en algunos casos, CentoNIPT puede indicar incorrectamente un alto riesgo de una anomalía genética cuando en realidad el feto no está afectado (falso positivo) o puede no indicar incorrectamente un alto riesgo de una anomalía genética cuando en realidad el feto está afectado (falso negativo).

**Si esto no se debe a un error causado por CENTOGENE, CENTOGENE no será responsable del resultado incompleto, potencialmente engañoso o incorrecto de CentoNIPT.**

sobre usted o el Paciente esté disponible públicamente y pueda vincularse a usted o al Paciente. Por lo tanto, recomendamos manejar dicha información con cuidado, y no publicarla en bases de datos de libre acceso o en otros lugares de

Internet (por ejemplo, para la investigación de ascendencia), en particular no con ninguna información directa o vínculo con usted o el Paciente.

## Aviso de Protección de Datos

CENTOGENE GmbH, Am Strande 7, 18055 Rostock, Alemania («**CENTOGENE**», «**nosotros**» o «**nos**») actúa como controlador responsable de la recopilación, uso, almacenamiento o divulgación (en adelante «**procesamiento**») de sus datos personales o los del Paciente. «**Datos personales**» significa cualquier información relativa a una persona física identificada o identificable. Si tiene alguna pregunta sobre el procesamiento de datos de CENTOGENE o desea hacer uso de sus derechos de protección de datos o los del Paciente, puede ponerse en contacto directamente con nuestro responsable de protección de datos en la dirección indicada anteriormente con el añadido: Attn: Responsable de Protección de Datos, o por correo electrónico a [dataprivacy@centogene.com](mailto:dataprivacy@centogene.com).

### Procesamiento de datos

Recopilamos una Muestra y otros datos personales, incluidos el nombre, los apellidos, la dirección, la fecha de nacimiento, el sexo, las relaciones familiares, el origen étnico, la nacionalidad, la información del seguro, el número de código del paciente (CGXXXXXXXX), la enfermedad, los síntomas y otra información médica, incluido el material de imagen, si se proporciona (Art. 6 para. 1 a); Art. 9 para. 2 a) GDPR), que se procesarán en nuestro banco de datos. La muestra se analiza utilizando métodos científicos de vanguardia y los datos extraídos se procesan con los datos recogidos en nuestro banco de datos. A continuación, facilitamos los resultados -que contienen datos genéticos y sanitarios suyos o del Paciente- a su médico tratante o al del Paciente. Si usted o el Paciente dan su consentimiento para que se sigan utilizando sus datos personales como se indica a continuación, sus datos o los del Paciente se anonimizarán de facto, lo que significa que no será posible volver a identificarlos.

### Almacenamiento de datos

Archivamos la Muestra hasta 1 año y los datos personales hasta 10 años después de que se haya comunicado el resultado. Posteriormente, borramos o anonimizamos los datos personales y destruimos el material biológico si aún no se ha hecho. Usted o el Paciente también tienen / tiene la opción de aceptar el uso posterior de sus datos personales o los del Paciente para fines de investigación científica (incluida la comercial). Los datos pueden tener importancia científica para mejorar el diagnóstico y el tratamiento de enfermedades raras, incluidas las publicaciones científicas. En la medida en que usted o el Paciente consintieran el uso posterior de los datos personales, éstos se almacenarán durante un máximo de 20 años después de que se haya comunicado el último resultado y, posteriormente, se eliminarán o se convertirán en anónimos.

### Destinatarios de los datos personales

En principio, nosotros mismos procesamos los datos personales. Cualquier transferencia de datos personales a terceros sólo tiene lugar (1) con consentimiento explícito, (2) para cumplir una obligación legal o (3) si dicha transferencia está permitida por la ley. A este respecto, le informamos de lo siguiente:

- Utilizamos servicios de terceros, por ejemplo, proveedores de servicios informáticos que mantienen nuestros sistemas o centros de datos que alojan dichos sistemas. Estos servicios de terceros se consideran procesadores de datos en virtud del RGPD. Estos procesadores de datos han sido cuidadosamente seleccionados por nosotros, están obligados contractualmente a cumplir con las leyes de protección de datos, están sujetos a nuestras instrucciones y supervisión periódica y solo se les permite utilizar los datos que reciben para cumplir con sus obligaciones contractuales. Siempre acordamos acuerdos de procesamiento de datos compatibles con el GDPR con dichos procesadores de datos.
- Si se ha proporcionado el consentimiento correspondiente a continuación, podemos proporcionar datos bioquímicos, genéticos y de salud, incluidos los resultados de CentoNIPT - únicamente en forma anonimizada de facto - a médicos externos, instituciones científicas y / o empresas (farmacéuticas) para su propia investigación científica (incluida la comercial).
- Proporcionamos los resultados de CentoNIPT y los datos en bruto al médico tratante y/o eventualmente al laboratorio solicitante y podemos proporcionar los resultados de CentoNIPT a los profesionales sanitarios que participan en su asesoramiento médico y/o en la atención clínica del Paciente.

### Transferencia de datos internacionales

La muestra se analizará en Alemania. En principio, procesamos datos personales únicamente dentro de Alemania, la Unión Europea y el Espacio Económico Europeo («**EEE**»), donde se aplican las disposiciones GDPR. Si el médico tratante y otros destinatarios se encuentran en un tercer país fuera del EEE donde no se aplican las disposiciones GDPR, sus datos personales o los del Paciente se transferirán a este tercer país. Dicha transferencia sólo tendrá lugar con su consentimiento o el del Paciente. Si un procesador de datos tiene su sede fuera del EEE, podemos transferir los datos personales a dicho tercer país, siempre que, o bien (1) la Comisión Europea haya decidido que este tercer país ya proporciona un nivel adecuado de protección de datos, o bien (2) establezcamos garantías adecuadas de protección de datos con el procesador de datos; por ejemplo, mediante la celebración de las denominadas «cláusulas contractuales tipo», incluyendo respectivamente cláusulas suplementarias que contengan garantías adicionales. En tales casos, usted o el Paciente tienen / tiene derecho a solicitar una copia de estas «cláusulas contractuales tipo». Para ello, póngase en contacto con nuestro responsable de protección de datos.

### Derechos de protección de datos conforme al Reglamento general de protección de datos («**RGPD**») de la UE

- Derecho a retirar su consentimiento en relación con el tratamiento de datos
- Derecho de acceso
- Derecho a la portabilidad de los datos
- Derecho de rectificación
- Derecho de supresión
- Derecho a la limitación del tratamiento
- **Derecho de oposición**
- Derecho a presentar una reclamación ante una autoridad de control

### Otros derechos complementarios conforme a la Ley de Diagnósticos Genéticos (Gendiagnostikgesetz) alemana

- Derecho a retirar su consentimiento a CentoNIPT (hasta que éste se haya realzado)
- Derecho a solicitar la destrucción de la Muestra
- Hasta el momento en que usted o el Paciente haya recibido los resultados de CentoNIPT, derecho a no ser informado sobre dichos resultados en todo o en parte (derecho a no saber); y derecho a solicitar la destrucción de todos esos resultados.

Para ejercer estos derechos, póngase en contacto con nuestro responsable de protección de datos.

Con mi firma a continuación, confirmo en mi nombre o en el de la paciente de quien tengo la custodia legal (en adelante, «yo», «mí» o «la paciente») que yo o la paciente hemos recibido, leído y asimilado la explicación escrita anterior acerca de la prueba prenatal no invasiva. A mí o a la paciente nos han informado debidamente de la finalidad, el ámbito de alcance, el tipo y la trascendencia de dicho análisis, los posibles resultados y los posibles riesgos. El médico responsable nos ha informado a mí o a la paciente sobre las posibles medidas de prevención / tratamiento de cualquier posible enfermedad. Además, confirmo que he dispuesto de suficientes oportunidades de formular preguntas y que he recibido respuestas entendibles a mis preguntas que me han satisfecho plenamente a mí o a la paciente.

## Consentimiento Para las Pruebas Prenatales no Invasivas y el Procesamiento de Datos Relacionado

### Al firmar este Formulario de Consentimiento Informado, consiento o consiento en nombre del Paciente del que soy tutor o guardián legal

(1) a la realización de pruebas prenatales no invasivas («CentoNIPT») de mi material biológico o el de la Paciente («Muestra») por CENTOGENE GmbH, Am Strande 7, 18055 Rostock, Alemania («CENTOGENE») para detectar anomalías cromosómicas del feto, tal como se especifica en la Hoja de Información; (2) a cualquier tratamiento necesario de mis datos personales o los de la Paciente para realizar dicha CentoNIPT tal y como se especifica en la Hoja de Información; (3) a proporcionar los resultados de la CentoNIPT así como el sexo fetal (si procede) al médico tratante y a ser informado por el médico tratante de los resultados de la CentoNIPT y del sexo fetal (si procede); (4) facilitar los resultados de la CentoNIPT a los profesionales sanitarios que participen en mi asesoramiento médico y/o atención clínica o los del Paciente. Reconozco que dicho tercer país puede no proporcionar un nivel de protección de datos equivalente al GDPR y puede conceder menos derechos de protección de datos o menos aplicables y ninguna autoridad de supervisión de protección de datos independiente para ayudar en el ejercicio de estos derechos.

Además, si los siguientes destinatarios se encuentran en uno de los denominados terceros países fuera del Espacio Económico Europeo, donde no se aplican las disposiciones del GDPR, doy mi consentimiento para la transferencia de mis datos personales o los del Paciente a este tercer país, en particular (1) para proporcionar los resultados de CentoNIPT y los datos sin procesar al médico tratante y/o al laboratorio solicitante; y (2) para proporcionar los resultados de CentoNIPT a los profesionales sanitarios que participan en mi asesoramiento médico y/o atención clínica o los del Paciente. Reconozco que dicho tercer país puede no proporcionar un nivel de protección de datos equivalente al GDPR y puede conceder menos derechos de protección de datos o menos aplicables y ninguna autoridad de supervisión de protección de datos independiente para ayudar en el ejercicio de estos derechos.

## Consentimiento Opcional Para un Empleo Ulterior de la Muestra y los Datos Personales

Entiendo que mis datos personales o los del Paciente pueden permitir a CENTOGENE desarrollar y mejorar métodos de diagnóstico y soluciones terapéuticas para enfermedades genéticas en general. Esto puede ayudarme a mí, a los miembros de mi familia y a otros pacientes en el futuro. Sin embargo, dicho consentimiento es voluntario y no es necesario para llevar a cabo CentoNIPT como se ha especificado anteriormente.

Reconozco que ni yo ni el Paciente recibiremos compensación alguna por el suministro de datos personales. Renuncio a cualquier reclamación de compensación, regalías u otros beneficios financieros que puedan derivarse del uso de los datos personales en la investigación científica (incluida la comercial).

- (1) Doy mi consentimiento para el uso de mis datos personales o los del Paciente por CENTOGENE para la investigación científica (incluida la comercial), que se centra en la causa, la detección precoz y / o el tratamiento de enfermedades raras en general. Reconozco que los datos personales se utilizarán en interés del mayor beneficio posible para el público en general para la investigación cuyo objetivo es mejorar la prevención, detección y tratamiento de las enfermedades raras. Esto incluye, entre otras, enfermedades como trastornos metabólicos, trastornos neurodegenerativos, trastornos cardíacos y malformaciones, así como enfermedades y relaciones genéticas que aún hoy se desconocen. Como en cualquier investigación sobre enfermedades raras -sobre todo debido a los últimos descubrimientos en diagnóstico genético-, normalmente no es posible predecir con detalle qué cuestiones y temas de investigación se abordarán en el futuro. Por lo tanto, la finalidad específica de la investigación no se puede detallar en el presente documento, y los datos también se pueden utilizar para proyectos de investigación médica que no se pueden prever en la actualidad.
- (2) Consiento que CENTOGENE comparta mis datos bioquímicos, genéticos y de salud o los del Paciente, incluyendo los resultados de CentoNIPT – únicamente en forma anonimizada de-facto – con médicos externos, instituciones científicas y/o compañías (farmacéuticas) para su propia investigación científica (incluyendo comercial). Reconozco que «de-facto anonimizado» significa que los datos disponibles en CENTOGENE son alterados de tal manera, incluyendo la redacción y eliminación de cualquier seudónimo, que la re-identificación del Paciente como persona para cualquier otro destinatario de los datos es prácticamente imposible. No obstante, persisten los riesgos de confidencialidad descritos en la Hoja Informativa.
- (3) Consiento que CENTOGENE almacene mis datos personales o los del Paciente durante 20 años después de que se haya comunicado el último resultado para posteriores investigaciones científicas (incluidas las comerciales), que se centren en la causa, detección precoz y/o tratamiento de enfermedades raras en general.

Sí

Entiendo que este consentimiento es voluntario y válido hasta el momento en que decida retirarlo. El consentimiento con respecto a (1) CentoNIPT y/o la revelación del sexo fetal puede ser retirado hasta que éste se haya realizado; y (2) al tratamiento de los datos personales puede ser retirado en cualquier momento. Además, se puede solicitar la destrucción de la Muestra; en cada caso con efecto para el futuro.

Hasta el momento en que los resultados de CentoNIPT y/o el sexo fetal me hayan sido facilitados a mí o al Paciente, entiendo que tengo derecho (1) a no ser informado sobre dichos resultados (el llamado derecho a no saber); y (2) a solicitar la destrucción de todos esos resultados. Para retirar el consentimiento y/o ejercer los derechos, puedo ponerme en contacto con el responsable de protección de datos de CENTOGENE.

Fecha

Nombre y fecha de nacimiento (DD.MM.AAAA) de la paciente

Firma de la paciente o de su tutor legal

.....

**Aviso al médico tratante**

La legislación aplicable exige el consentimiento informado de la paciente para poder realizar una prueba prenatal no invasiva. Le rogamos que pida a su paciente que firme el formulario de consentimiento informado para que pueda prestarse el servicio encargado. Alternativamente, le rogamos que confirme con su firma que la paciente ha dado su consentimiento y que usted lo tiene archivado. Este consentimiento debe facilitarse cuando se solicite. Posteriormente, envíe el formulario de consentimiento informado cumplimentado y firmado junto con la hoja de información y la(s) muestra(s) a CENTOGENE. Si se detecta y notifica una aneuploidía de cromosomas sexuales, se revelará el sexo fetal y, por lo tanto, se indicará explícitamente en el informe, aunque no se haya optado por revelar el sexo fetal. Si no se desea informar sobre el sexo fetal, deberá optarse por no informar sobre el sexo fetal ni sobre las anomalías de los cromosomas sexuales.

**Confirmación del Médico**

Reconozco que (1) el consentimiento que aparece más atrás ha sido declarado por la paciente o el tutor legal de la paciente; (2) tengo la firma de la paciente o de su tutor legal en archivo si no aparece más atrás, (3) la paciente o su tutor legal son capaces de otorgar su consentimiento, (4) todas las preguntas de la paciente o de su tutor legal han recibido respuesta, (5) la paciente o su tutor legal han tenido el tiempo necesario de considerar la decisión, y (6) la paciente o su tutor legal hasta ahora no han ejercido el derecho a que no se les informe de los resultados de las pruebas genéticas. Entiendo que (1) la paciente o su tutor legal pueden ejercer cualquiera de los derechos especificados en la Ficha informativa y (2) enviaré dichas solicitudes a CENTOGENE sin una demora indebida.

Fecha	Nombre del médico tratante	Firma del médico tratante
.....	.....	.....