

CentoNIPT® – Ficha Informativa

Estimada paciente:

Su médico recomienda que usted o la paciente de quien tiene usted la custodia legal (en adelante, «usted» o «la paciente») se someta a una prueba prenatal no invasiva («CentoNIPT®»).

CENTOGENE realizará solamente la prueba prenatal no invasiva. Recae sobre el médico tratante la responsabilidad exclusiva de interpretar los resultados de dicha prueba prenatal no invasiva e informarle a usted o a la paciente de los resultados de las pruebas genéticas.

A continuación le informaremos a usted o a la paciente del procedimiento analítico, los posibles resultados y los riesgos. Tal vez usted o la paciente deseen consultar a un asesor genético antes de firmar el Formulario de consentimiento informado.

CentoNIPT es una prueba de cribado para algunos trastornos cromosómicos en nonatos. Durante el embarazo, la sangre materna contiene material genético al que se denomina ADN libre circulante (ADNlc), tanto de la madre como del feto. El ADN codifica la información genética relevante necesaria para el desarrollo, el funcionamiento, el crecimiento y la reproducción de los seres humanos. Las anomalías cromosómicas pueden poner en riesgo al feto en desarrollo como consecuencia del procesamiento incorrecto del material genético durante formación de óvulos o espermatozoides, o en las primeras etapas 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 sangre materna.

CentoNIPT criba:

- **El síndrome de Down** (trisomía 21): afecta a 1 de cada 1000 nacidos vivos
- **El síndrome de Edwards** (trisomía 18): afecta a 1 de cada 3000-6000 nacidos vivos
- **El síndrome de Patau** (trisomía 13): afecta a 1 de cada 5000 nacidos vivos
- **El síndrome de Turner** (monosomía X)
- **El síndrome de Klinefelter** (XXY)
- **El síndrome de Jacobs** (YYY)
- **El síndrome de triple X** (XXX)

Como CentoNIPT incluye el análisis de los cromosomas sexuales, también puede averiguar el sexo del feto. CentoNIPT también es adecuada si usted o la paciente está embarazada de gemelos.

Resultados posibles y significado de los resultados

CentoNIPT es una prueba de cribado, no una prueba diagnóstica. Esto significa que puede predecir si el riesgo de un trastorno genético es alto o bajo. Los resultados mostrarán si se ha detectado en el feto alguna de las anomalías cromosómicas descritas. No obstante, CentoNIPT no puede diagnosticar un trastorno genético con una certeza del 100%. Un resultado positivo indica un aumento notable del riesgo de una de las anomalías genéticas mencionadas. Por otro lado, un resultado negativo indica un descenso significativo del riesgo de las anomalías genéticas mencionadas. Si CentoNIPT es positivo, lo habitual es que el médico tratante le ofrezca a usted o a la paciente un análisis suplementario para corroborar los resultados, y que le derive a asesoramiento genético para hablar de las implicaciones y opciones disponibles para usted y el feto. Normalmente se recomienda realizar pruebas prenatales invasivas.

Limitaciones de CentoNIPT

- CentoNIPT detecta las anomalías cromosómicas prenatales más comunes. Sin embargo, CentoNIPT no puede descartar la posibilidad de otras enfermedades genéticas menos comunes.
- CentoNIPT está diseñada para analizar aneuploidias cromosómicas completas del feto a partir de las 10 semanas de gestación e informa de aneuploidias en los cromosomas 21, 18 y 13 y los cromosomas sexuales (X0, XXX, XXY y XYY) en gestaciones únicas y gemelares.
- En caso de trasplante de órganos de un donante masculino a la madre, el estado de los cromosomas sexuales del feto no puede determinarse.

- Como CentoNIPT analiza el ADNlc tanto fetal como materno, existe una pequeña posibilidad de que CentoNIPT no refleje los cromosomas del feto, sino que refleje los cambios cromosómicos en la placenta (mosaicismo placentario confinado) o en la madre (mosaicismo cromosómico).
- Las gestaciones triples o superiores no se pueden analizar con CentoNIPT.
- En los casos de gestaciones gemelares y detección de un solo cromosoma Y con la prueba, CentoNIPT no puede determinar el sexo de cada gemelo individual.
- En las gestaciones gemelares, CentoNIPT puede detectar las aneuploidias cromosómicas en general, pero no se pueden atribuir a cada uno de los fetos gemelos.
- En caso de que los resultados sean inciertos o inequívocos, se recomienda realizar más análisis por medio de pruebas prenatales invasivas.
- Los resultados negativos (notificados como «**No se han detectado aneuploidias**») no eliminan la posibilidad de anomalías cromosómicas en los cromosomas analizados. Un resultado negativo no elimina la posibilidad de que el embarazo tenga otras anomalías cromosómicas (por ejemplo, microdeleciones), afecciones genéticas o defectos de nacimiento.
- Los resultados ser alterados por factores maternos y/o fetales como transfusiones recientes de sangre, el peso de la madre, tratamientos con células madre, entre otros.
- Tenga en cuenta que, en virtud de la Ley de Diagnóstico Genético de Alemania, el médico tratante solo puede informar sobre el sexo después de la 12ª semana del embarazo.
- Debido a restricciones legales, incluso si se solicita, el sexo del feto no se incluirá ni divulgará en el informe en determinados países (en particular, China y la India).

Posibles riesgos

CentoNIPT se considera no invasivo debido a que lo único que precisa es la extracción de sangre de la gestante y no presenta ningún riesgo para la salud del feto. Aun así, existen algunos riesgos: (1) Si se extrae una muestra de sangre, podría producirse dolor y, una leve hemorragia secundaria pasajera en el lugar de la punción y, rara vez, reacciones alérgicas locales; la punción también puede producir un hematoma. Sin embargo, estos efectos suelen remitir rápidamente. En casos muy poco frecuentes, la aguja puede dañar un vaso sanguíneo o lesionar un nervio. No obstante, el lugar de la punción normalmente cicatriza sin efectos permanentes. No hay más riesgos para la salud derivados de CentoNIPT. (2) La comunicación de los resultados del NIPT puede provocar estrés psicológico, a usted o a la paciente y a los miembros de la familia. (3) En caso de que se haya facilitado el consentimiento conforme a las pautas indicadas a continuación, sus datos genéticos y de salud o los de la paciente, incluidos los resultados de CentoNIPT, se podrán poner a disposición de médicos, instituciones científicas o empresas (farmacéuticas) externos para sus propias investigaciones científicas (lo cual incluye las comerciales), pero solamente de una forma anonimizada *de facto*. No obstante, no se puede excluir por completo el riesgo de que se le vuelva a identificar a usted o a la paciente como persona, debido al carácter único de la información genética. Dicho riesgo aumenta si hay y en la medida en que haya más información sobre usted o la paciente a disposición del público y se pueda vincular a usted o a la paciente. Por tanto, aconsejamos manejar dicha información con cuidado, y no publicarla en bases de datos de acceso libre o en cualquier lugar de Internet (p. ej., en ancestry research), en particular no con información directa ni con vínculos a usted o a la 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 difusión (en adelante «**procesamiento**») de los datos personales correspondientes a usted o a la paciente. En este aviso, por «datos personales» se entiende toda la información relativa a una persona física identificada o identificable. Puede contactar con nuestro agente de protección de datos en la dirección anterior con la adición: Attn: Data Protection Officer, o mediante correo electrónico a dataprivacy@centogene.com.

Procesamiento de datos

Recopilamos una muestra que contiene material biológico y ciertos datos personales, entre ellos el nombre, los apellidos, la dirección, la fecha de nacimiento, el sexo, las relaciones familiares, la etnia, la nacionalidad, la información sobre seguros, el número de código del participante (CGXXXXXXXX), la enfermedad, los síntomas y otra información médica, incluidos los materiales de imágenes, si se proporcionaron (Art. 6 párr. 1 a); Art. 9 párr. 2 a) RGPD), que se procesarán en nuestro banco de datos. La muestra se analiza mediante métodos científicos vanguardistas, y los datos extraídos se procesan con los datos recogidos en nuestro banco de datos. Después le facilitamos los resultados, entre los que se cuentan datos genéticos y de salud correspondientes a usted o a la paciente, al médico tratante. Archivamos los datos personales y la muestra durante 10 años después de que se haya informado del último resultado. Eliminamos los datos y destruimos la muestra a partir de entonces, si es que no lo hemos hecho antes. A no ser que usted otorgue su consentimiento para fines distintos de los que se establecen a continuación, estos datos se anonimizarán, lo cual significa que no será posible volver a identificarle a usted o a la paciente. No obstante, los datos pueden ser de importancia científica cuando mejoran el diagnóstico y el tratamiento de las enfermedades raras, lo cual incluye las publicaciones científicas.

Almacenamiento de datos

Archivamos los datos personales y la muestra durante 10 años después de que se haya informado del resultado. Eliminamos o anonimizamos los datos personales y destruimos el material biológico apenas un poco después, si es que no lo hemos hecho antes. Usted o la paciente tienen la opción de procesar los datos personales y donar la muestra para fines de investigación científica (lo cual incluye las investigaciones comerciales). En ese caso, los datos personales y la muestra se guardan un máximo de 20 años después de que se haya informado del último resultado. Al cabo de 20 años como máximo, la muestra se puede anonimizar y guardar en nuestro archivo de forma anonimizada para otros fines de investigación científica (lo cual incluye las investigaciones comerciales).

Destinatarios de los datos personales

En principio, procesamos los datos personales nosotros mismos. Toda transferencia de datos personales a un tercero tiene lugar solamente (1) con el consentimiento explícito, (2) para cumplir una obligación legal, o (3) si la legislación permite dicha transferencia: A este respecto, tenga presente lo siguiente:

- Empleamos servicios de terceros, p. ej., proveedores de servicios de informática que mantienen nuestros sistemas o los centros de datos que acogen dichos sistemas. Dichos servicios de terceros se consideran procesadores de datos conforme al RGPD. Estos procesadores de datos se han seleccionado con cuidado, su contrato les obliga a cumplir la legislación de protección de datos conforme a nuestras instrucciones y bajo supervisión regular, y solamente se les permite emplear los datos que reciben para cumplir sus obligaciones contractuales. Con dichos procesadores de datos celebramos siempre contratos de procesamiento de datos conformes con el RGPD.

- En caso de haber facilitado el consentimiento conforme a estas pautas, presentamos datos bioquímicos, genéticos y de salud, incluidos los resultados de CentoNIPT – solamente en la forma anonimizada **de facto** – a médicos, instituciones científicas o empresas (farmacéuticas) externos para sus propias investigaciones científicas (lo cual incluye las comerciales).
- Presentamos los resultados de CentoNIPT y los datos en bruto al médico tratante o, en última instancia, al laboratorio solicitante, y podemos presentar los resultados de CentoNIPT a los profesionales sanitarios que intervengan en el asesoramiento médico o la asistencia clínica que reciben usted o la paciente.

Transferencia de datos internacionales

La muestra se analizará en Alemania. En principio, procesamos los datos personales solamente dentro de Alemania, la Unión Europea y el Espacio Económico Europeo, donde se aplican las disposiciones del RGPD. Si el médico tratante y otros destinatarios se encuentran en un tercer país externo al Espacio Económico Europeo en el que no se aplican las disposiciones del RGPD, se transferirán sus datos personales o los de la paciente a dicho tercer país. Dicha transferencia tendrá lugar solamente con su consentimiento o el de la paciente. Si un procesador de datos tiene su sede fuera del Espacio Económico Europeo, podremos transferir los datos personales a dicho tercer país, con los siguientes requisitos: (1) que la Comisión Europea haya decidido que dicho tercer país ya ofrece un nivel adecuado de protección de datos, o (2) que acordemos métodos de protección de datos adecuados con el procesador de datos, p. ej., con la firma de «cláusulas contractuales estándar», con la inclusión respectiva de cláusulas suplementarias que contengan más métodos de protección. En dichos casos, usted o la paciente tienen el derecho de solicitar una copia de dichas «cláusulas contractuales estándar». Para ello, póngase en contacto con nuestro agente de protección de datos.

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

- Derecho a la retirada de su consentimiento en relación con el procesamiento de datos
- Derecho al acceso
- Derecho a la portabilidad de datos
- Derecho a la rectificación
- Derecho a la eliminación
- Derecho a la restricción del procesamiento
- **Derecho a la objeción**
- Derecho a presentar una reclamación ante una autoridad supervisora

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

- Derecho a retirar su consentimiento a CentoNIPT (hasta que esta se haya realizado)
- Derecho a la solicitud de destrucción de la muestra (siempre y cuando no se haya anonimizado)
- Hasta el momento en que se le hayan facilitado a usted o a la paciente los resultados de CentoNIPT, el derecho a la no recepción de información sobre dichos resultados en su totalidad o en parte (derecho a no saber); y el derecho a la solicitud de destrucción de todos estos resultados

Para ejercer dichos derechos, póngase en contacto con nuestro agente de protección de datos.

Descargo de responsabilidad:

Tenga presente que CentoNIPT no es definitiva. Debido a las limitaciones de la tecnología o a la falta de conocimiento médico, es posible que no se detecten algunas variantes causantes de enfermedades. Por consiguiente, no se pueden excluir por completo todos los riesgos de todas las enfermedades genéticas posibles. Es más, en algunos casos, CentoNIPT puede indicar una anomalía genética cuando al feto en realidad no le afecta (falso positivo), o bien puede indicar que no hay ninguna anomalía genética cuando al feto sí le afecta (falso negativo).

EN CASO DE QUE CENTOGENE NO HAYA PODIDO DETECTAR UNA CAUSA SUBYACENTE AL FALSO POSITIVO O AL FALSO NEGATIVO, NO SERÁ RESPONSABLE DE LOS RESULTADOS INCOMPLETOS, SUSCEPTIBLES DE INTERPRETACIÓN ERRÓNEA O INCORRECTOS DE CentoNIPT.

CentoNIPT® – Formulario de Consentimiento Informado

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 consentimiento informado, consiento, en mi nombre o en el de la paciente de quien tengo la custodia legal

(1) a una prueba prenatal no invasiva («CentoNIPT») de mi material biológico («muestra») o el de la paciente por parte de CENTOGENE GmbH, Am Strande 7, 18055 Rostock, Alemania («CENTOGENE») con vistas a un cribado de las anomalías cromosómicas del feto especificadas en la Ficha informativa; (2) al procesamiento necesario de mis datos personales o los de la paciente para procesar dicho CentoNIPT de la forma especificada en la Ficha informativa; (3) a la presentación de los resultados del análisis al médico tratante y a la puesta en conocimiento del médico tratante de los resultados de CentoNIPT; (4) a la presentación de los resultados de CentoNIPT a los profesionales sanitarios que intervengan en mi asesoramiento médico o asistencia clínica o los de la paciente, si así lo solicita el médico tratante; (5) a la presentación de los resultados de CentoNIPT al laboratorio solicitante, conforme a lo que indique el médico tratante; (6) a la facilitación de los datos en bruto de CentoNIPT, bajo petición, al médico tratante o el laboratorio solicitante; y (7) a la conservación de los datos personales y la muestra durante un máximo de 10 años después de que CENTOGENE haya facilitado el resultado y a la anonimización de los datos personales.

Es más: si los destinatarios siguientes se encuentran en un país denominado como tercero, externo al Espacio Económico Europeo, en el que no se aplican las cláusulas del RGPD, consiento a la transferencia de mis datos personales o los de la paciente a este tercer país, en concreto (1) para facilitar los resultados del CentoNIPT y los datos en bruto al médico tratante o el laboratorio solicitante; y (2) para facilitar los resultados del CentoNIPT a los profesionales sanitarios que intervengan en mi asesoramiento médico o atención clínica. Reconozco que dicho tercer país puede no ofrecer un nivel de protección de los datos equivalente al RGPD y que puede otorgar menos derechos de protección de datos o menos susceptibles de ejecución, y que puede que en él no exista ninguna autoridad supervisora de la protección de datos para ayudar en el ejercicio de dichos derechos.

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

Entiendo que la muestra y los datos personales de la paciente pueden permitir a CENTOGENE desarrollar y mejorar métodos diagnósticos y soluciones terapéuticas para enfermedades diagnósticas en general. Esto me puede ayudar a mí, a los miembros de mi familia y a otras pacientes en el futuro. No obstante, dicho consentimiento voluntario no es necesario para procesar CentoNIPT de la forma especificada anteriormente.

Reconozco que ni la paciente ni yo recibiremos ninguna compensación por la donación de la muestra y la facilitación de datos personales. Renuncio a cualquier reclamación de compensación, regalías u otros beneficios financieros que se puedan derivar del uso en investigación científica (lo cual incluye investigaciones comerciales) de las muestras y los datos personales.

(1) Consiento al uso de mi muestra y datos personales o los de la paciente por parte de CENTOGENE para investigaciones científicas (lo cual incluye investigaciones comerciales), que se centren en la causa, la detección temprana o el tratamiento de las enfermedades raras en general. Reconozco que la muestra y los datos se emplearán en interés del mayor beneficio posible para el público general en investigaciones cuya finalidad sea la prevención, la detección y el tratamiento de las enfermedades raras. Esto incluye, entre otras, áreas patológicas como los trastornos metabólicos, los trastornos neurodegenerativos, los trastornos cardíacos y las malformaciones, así como también enfermedades y relaciones genéticas que hoy día aún no se conozcan. Al igual que en cualquier investigación sobre enfermedades raras – en especial debido a los hallazgos más recientes en diagnósticos genéticos – no suele ser posible predecir con detalle qué cuestiones y objetos de investigación se abordarán en el futuro. Por consiguiente, la finalidad específica de las investigaciones no se puede detallar en el presente documento, y las muestras y los datos se podrán utilizar en proyectos de investigación médica que hoy día no se puedan prever.

(2) Consiento que CENTOGENE difunda mis datos bioquímicos, genéticos y de salud o los de la paciente, incluidos los resultados de CentoNIPT – solamente en la forma anonimizada **de facto** – a médicos, instituciones científicas o empresas (farmacéuticas) externos para sus propias investigaciones científicas (lo cual incluye las comerciales). Reconozco que «anonimizado **de facto**» significa que los datos disponibles en CENTOGENE se modifican de tal forma (lo cual incluye la redacción y la eliminación de pseudónimos) que es prácticamente imposible para cualquier destinatario de los datos volver a identificarme a mí o a la paciente como persona. No obstante, los riesgos de confidencialidad descritos en la Ficha informativa persisten.

Sí

(3) Consiento que CENTOGENE guarde mi muestra y datos personales o los de la paciente durante 20 años después de haber informado del último resultado, y por la presente dono y transfiero la propiedad de mi muestra o la de la paciente a CENTOGENE para más investigaciones científicas (lo cual incluye investigaciones comerciales) que se centren en la causa, la detección temprana o el tratamiento de enfermedades raras en general. Confirmando que al cabo de 20 años como máximo – una vez que se hayan eliminado los datos identificativos – la muestra se anonimizará y permanecerá en el archivo de CENTOGENE – de forma anonimizada – para dichas investigaciones científicas (lo cual incluye las comerciales). De forma anonimizada significa que CENTOGENE no podrá identificar a la paciente como persona a partir de dicha muestra nunca más.

Entiendo que este consentimiento es voluntario y válido hasta el momento en que decida retirarlo. El consentimiento en lo que respecta a (1) CentoNIPT se puede retirar hasta que se haya realizado dicho análisis; y (2) el procesamiento de los datos personales se puede retirar en cualquier momento. Es más: se puede solicitar la destrucción de la muestra siempre y cuando no se haya anonimizado, en cada caso con efecto en el futuro.

Hasta el momento en que se nos hayan presentado los resultados del CentoNIPT a mí o a la paciente, entiendo que tengo el derecho (1) de que no se me informe de dichos resultados (el denominado derecho a no saber); a (2) a solicitar la destrucción de la totalidad de resultados.

Para retirar el consentimiento o ejercer mis derechos, puedo contactar con el agente 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. Pídale a su paciente que firme el formulario de consentimiento informado. También puede confirmar con su firma que la paciente ha otorgado su consentimiento de forma consecuente y que usted dispone de dicho consentimiento en su archivo. Posteriormente, envíe el formulario de consentimiento cumplimentado y firmado junto con la Ficha informativa y las muestras a CENTOGENE.

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
.....