

# qCarrier Plus Test

## DOCUMENTO INFORMATIVO

El **qCarrier Plus Test** es un test de laboratorio desarrollado por **qGenomics** destinado a estudiar su material genético. Se basa en el análisis dirigido de fragmentos del genoma humano, enfocado a la detección de mutaciones que pueden ser causantes de **enfermedades genéticas recesivas** con distinto impacto en la calidad de vida de los pacientes. Este análisis se realiza mediante estudio específico (captura y secuenciación directa) de los genes de interés, empleando **técnicas de secuenciación masiva** (*next generation sequencing - NGS*).

Este documento explica distintos aspectos básicos de genética, y aspectos relevantes sobre las características y el alcance del test, así como la aproximación experimental en que se fundamenta.

La prueba que va a realizar consiste en un estudio de su material genético (ADN). Como en el caso de cualquier otro acto médico, usted debe dar su **consentimiento escrito**, y recibir **asesoramiento** antes y después de la realización de la prueba por parte de un profesional con experiencia en genética humana (especialista en genética o asesor genético), que debe explicarle en qué consiste el test, sus ventajas, sus limitaciones y responder a cualquier duda que le pueda surgir al respecto.

### ¿QUÉ SON LOS CROMOSOMAS Y LOS GENES?

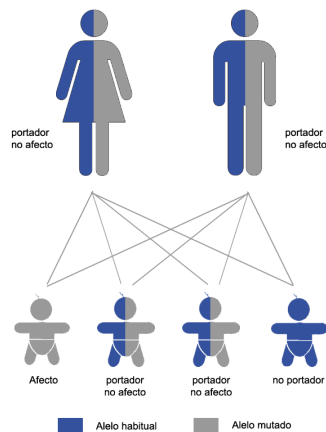
Cada célula de nuestro cuerpo contiene unas estructuras denominadas **cromosomas** en los que se almacena la **información genética**. Esta información determina nuestro aspecto y controla el desarrollo de todos los órganos de nuestro cuerpo, como el cerebro, el corazón o los riñones. La mayoría de células de nuestro cuerpo contienen **46 cromosomas**, organizados en 23 parejas, cada una formada por un cromosoma procedente del padre y el otro de la madre. Los 22 primeros pares son iguales en hombres y mujeres y se denominan autosomas, y el par 23 está formado por los cromosomas sexuales, que se denominan XX en las mujeres y XY en los hombres.

Los cromosomas contienen la información genética empaquetada en forma de **genes**. Hay más de 20.000 genes en el núcleo de cada una de las células de nuestro cuerpo. Cada gen desempeña una o varias funciones concretas, pero la función de muchos de los genes todavía se desconoce. De cada gen tenemos **dos copias** (alelos), una en cada cromosoma heredado de nuestros padres, excepto para los genes que se encuentran en los cromosomas sexuales, con una única copia en los varones. Las enfermedades genéticas aparecen cuando uno o más genes presentan alguna alteración (**mutación**). Esta disfunción puede tener su origen en que falte un trozo de gen o porque la información esté alterada. Conocer la alteración que causa la enfermedad puede ser importante para hacer un diagnóstico correcto al paciente y a los miembros de la familia. La alteración de un gen puede **aparecer espontáneamente** (*de novo*) en un individuo, o bien **ser heredada** de uno o de ambos progenitores. Es importante conocer que todas las personas presentamos alteraciones en algunos de nuestros genes que suelen pasar inadvertidas, y sólo en ciertas circunstancias algunas de ellas causan enfermedades.

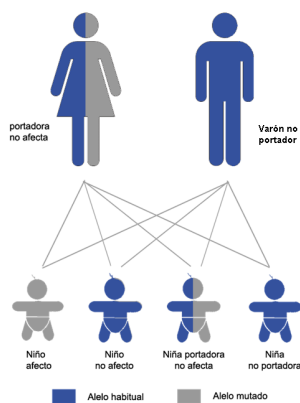
## ¿QUÉ SON LAS ENFERMEDADES GENÉTICAS RECESIVAS?

Las **enfermedades autosómicas recesivas** aparecen cuando se heredan dos copias (o alelos) mutadas de un mismo gen. Para ello es preciso que tanto el padre como la madre sean **portadores** (*carriers*) de la enfermedad, es decir, que ambos tengan una copia alterada del gen y que, por azar, los dos hayan pasado la copia alterada a su descendiente. Un portador de una mutación genética causante de una enfermedad recesiva no manifiesta los síntomas de la enfermedad y, de hecho, todas las personas somos portadoras de distintas mutaciones en genes recesivos, sin que ello conlleve ninguna manifestación clínica.

Cuando ambos miembros de la pareja son portadores de mutaciones recesivas en el mismo gen, existe una **probabilidad del 25%** de que sus hijos estén afectados de la enfermedad, un 50% de que sean portadores no afectados, y un 25% de que estén libres de mutación (no portadores).



En el caso de las **enfermedades recesivas ligadas al cromosoma X**, el gen causante se encuentra en este cromosoma sexual. El 50% de la descendencia de una madre portadora recibirá la copia mutada del gen. Los efectos de esta copia mutada serán muy distintos si se concibe un niño o una niña. Mientras que los descendientes varones que reciban una copia mutada del gen serán afectados y manifestarán la enfermedad, las niñas con una sola copia mutada no acostumbra a presentar manifestaciones clínicas, y serán portadoras (aunque debido al fenómeno llamado inactivación del cromosoma X, no puede descartarse totalmente la presencia de sintomatología).



Para las parejas en las que se determina un riesgo de transmisión, disponer de esta información puede resultar de gran utilidad para la **planificación familiar**, ya que existen distintas opciones para minimizar los riesgos y tener descendientes libres de la enfermedad. El asesoramiento genético por parte de un profesional en genética humana y/o un especialista en medicina de la reproducción es necesario para la interpretación del test y para conocer y planificar las opciones de reproducción futura.

### ¿PARA QUÉ SIRVE EL qCARRIER PLUS TEST?

El **qCarrier Plus Test** permite analizar más de 9.000 mutaciones causantes de más de **300 enfermedades genéticas recesivas**, que clasificamos en cuatro grupos:

- **Enfermedades graves** con repercusiones muy serias para la salud y que habitualmente tienen un impacto negativo en la esperanza y la calidad de vida de las personas.
- **Enfermedades de gravedad variable**, con un espectro variable desde moderadas hasta condiciones subclínicas, que en general pueden afectar a la calidad de vida, pero no afectan de manera determinante a la esperanza de vida de las personas.
- Enfermedades muy poco comunes, con **serias repercusiones para la salud** pero que se presentan con **elevada incidencia en ciertas poblaciones** del mundo, en especial en poblaciones de origen judío, nórdico y ciertas zonas del mediterráneo.
- **Enfermedades ligadas al cromosoma X**, incluyen enfermedades que, por sus características podrían incluirse en cualquiera de los tres grupos anteriores, pero que presentan este particular patrón de herencia.

### ¿CÓMO FUNCIONA EL qCARRIER PLUS TEST?

Para poder proceder al análisis del ADN presente en las células de los progenitores, se procede a una extracción de sangre siguiendo el mismo procedimiento que para un análisis convencional. Por ello, los riesgos de complicaciones son los inherentes a la extracción sanguínea, y éstos son muy poco frecuentes y de escasa gravedad (hematomas, flebitis, mareos, síncope vagales...), si no existen otras complicaciones sobreañadidas de escasa gravedad.

La sangre obtenida se procesa en el laboratorio para obtener el ADN de las células. El **qCarrier Plus Test** emplea técnicas de **secuenciación masiva** para identificar mutaciones conocidas en genes específicos del genoma, así como en la **totalidad de las zonas codificantes de los genes** causantes de enfermedades recesivas prevalentes en nuestra área geográfica.

A diferencia de los métodos clásicos, la **secuenciación masiva** nos permite analizar millones de fragmentos de ADN distintos a la vez, posibilitando el estudio de esta cantidad tan grande de genes y mutaciones en **un único experimento**.

Aunque el número de mutaciones potencialmente detectables es muy grande, el **qCarrier Plus Test** puede no detectar, debido a limitaciones técnicas o a fenómenos biológicos, la totalidad de mutaciones causantes de las enfermedades recesivas. Así pues, un resultado normal de este test para el gen causante de una enfermedad concreta, no permite tener la total certeza de una descendencia libre de ésta o de otras enfermedades.

### ¿QUÉ RESULTADOS SE OBTIENEN DEL qCARRIER PLUS TEST?

Con la realización de este test es posible identificar variantes genéticas conocidas en cualquiera de los genes analizados, determinando su estado de portador o no portador, lo que permitirá conocer la probabilidad de transmitir esta variante a su descendencia. Asimismo, los resultados del qCarrier Plus test, pueden tener relevancia para otros miembros de su familia.

A pesar de que entre las regiones analizadas hay descritas miles de variantes poblacionales (llamadas polimorfismos) y más de 9.000 mutaciones conocidas, no es descartable que se encuentren otras variantes para las que no haya información poblacional y que, por lo tanto, no se conozca si tienen relación con alguna enfermedad (**variantes de significado incierto**). Existe también la posibilidad de hallar variantes genéticas de significado incierto aún habiendo sido reportadas en la literatura, para las que existan evidencias incompletas o contradictorias acerca de su patogenicidad. En estos casos sólo será posible discutir las evidencias existentes sin posibilidad de tomar decisiones médicas al respecto. Deberá decidir si quiere o no ser informado en caso de detectar variantes genéticas de significado incierto, aún sabiendo que a fecha de hoy no será posible modificar las pautas de actuación clínica.

Asimismo, existe la posibilidad de que se identifiquen mutaciones que permitan determinar que se es afecto de una enfermedad recesiva, aunque todavía no existan manifestaciones clínicas de la misma. Un ejemplo de ello podría ser la identificación de mutaciones en un gen que es causa de una enfermedad con expresividad variable o de aparición tardía que hasta el momento no ha sido diagnosticada ya que aún no han aparecido síntomas específicos. La identificación de una enfermedad genética recesiva, hasta el momento no diagnosticada, puede tener importantes repercusiones tanto para usted como para su familia.

Deberá decidir si quiere o no ser informado en caso de que se produzcan hallazgos fortuitos que tengan una repercusión clínica probada.

En cualquier caso, los datos clínicos procedentes del test, se facilitarán al genetista con el fin de continuar su asistencia. Ello se hará respetando la confidencialidad del paciente y siguiendo las directrices recogidas en la Ley Orgánica de Protección de Datos y en la ley de Investigación Biomédica.

## **IMPACTO DEL AVANCE DEL CONOCIMIENTO EN LOS RESULTADOS OBTENIDOS CON EL qCARRIER PLUS TEST**

El conocimiento de la función de los genes y su relación con enfermedades han aumentado de manera vertiginosa en los últimos años, pero todavía estamos lejos de la comprensión completa del significado de la secuencia del material genético y sus variaciones. Así pues, es posible que el estudio detecte alguna variante genética, no existente en otras personas hasta la fecha, y que se deba considerar de **repercusión desconocida o incierta**. Por otro lado, aunque hoy no sea posible determinar la causa genética de una enfermedad, es de esperar que sí lo sea cuando el conocimiento avance, lo que ahora ocurre con gran rapidez. Ello significa que una alteración genética que se identifique y que, a día de hoy, se clasifique como de **repercusión desconocida**, puede ser reclasificada en un futuro como causante de enfermedad cuando el conocimiento avance. En el caso de que esto sucediera podrá ser recontactado por su doctor.

## **¿QUÉ SE NECESITA PARA REALIZAR EL qCARRIER PLUS TEST?**

Será preciso obtener una **muestra de sangre** (1 tubo con 5-8mL) a partir de la que se extraerá el ADN para la realización del test.

El ADN sobrante será **conservado** para futuros estudios de validación. Aunque nosotros la conservemos, siempre será preciso que de su **consentimiento por escrito** para hacer cualquier otro tipo de análisis con su muestra. Tiene derecho a declinar este consentimiento en cualquier momento, sin necesidad de dar ningún tipo de explicación y sin que ello tenga repercusión alguna en la calidad del tratamiento que necesite recibir.

## **USO DE LOS RESULTADOS DE SECUENCIACIÓN CON FINES DE INVESTIGACIÓN**

**qGenomics** es una empresa comprometida con el avance del conocimiento y colabora con investigadores de reconocido prestigio nacional e internacional en proyectos de investigación sobre las bases genéticas de las enfermedades raras. La información que se obtendrá del estudio de su ADN es muy importante para el avance del conocimiento de las enfermedades genéticas y puede ayudar a muchas otras personas. Si no manifiesta lo contrario, los resultados de sus análisis serán conservados de manera totalmente anónima y sólo su médico dispondrá de la clave para deshacer el anonimato. De esta manera, los datos obtenidos podrán ser **compartidos sólo de manera agregada y anónima** con otros investigadores acreditados. Si como resultado de estas investigaciones se produjera algún descubrimiento relevante para una condición genética que le pueda afectar, su doctor será informado y será él quien contacte con usted para transmitirle dicha información.

## **DATOS DE CONTACTO PARA RECIBIR MÁS INFORMACIÓN**

En caso que tenga cualquier duda o quiera modificar sus datos, póngase en contacto con su doctor o su asesor genético:

Nombre:

Dirección:

Telf. Contacto:

e-mail:

## CONSENTIMIENTO INFORMADO PARA qCARRIER PLUS TEST

Nº Historia.....

Sr. / Sra.....de.....años de edad  
(NOMBRE Y DOS APELLIDOS)

Con domicilio en.....y D.N.I. nº.....

### DECLARO

Que.....  
(NOMBRE Y DOS APELLIDOS DEL PROFESIONAL /ASESOR GENÉTICO QUE PROPORCIONA LA INFORMACIÓN)

Me ha informado sobre los riesgos, las limitaciones y resultados esperables del **qCarrier Plus Test**. Hemos comentado procedimientos y consecuencias de los análisis, así como sobre el almacenamiento de los resultados y uso de los mismos.

He recibido la información antedicha y he leído y comprendido el documento informativo adjunto a este formulario de consentimiento informado, y por ello:

1. Doy mi consentimiento para que mi ADN sea testado mediante el **qCarrier Plus Test** para determinar la presencia de mutaciones recesivas causantes de enfermedades genéticas conocidas.  
SI  NO
2. Doy mi consentimiento para que el ADN sobrante sea almacenado para futuros estudios genéticos, para los que previamente se me pedirá consentimiento específico.  
SI  NO
3. Entiendo que un resultado normal de este test no garantiza una descendencia libre de enfermedades genéticas.  
SI  NO
4. Entiendo que existe una cierta probabilidad que se produzcan hallazgos fortuitos relacionados con las patologías objeto de estudio y que éstos pueden tener un impacto significativo sobre mi salud y/o la de mis familiares.

Decido SER INFORMADO sobre estos hallazgos.

SI  NO

En caso de decidir no ser informado, entiendo que a pesar de ello, cuando esta información sea necesaria para evitar un grave perjuicio para la salud de mis familiares biológicos, a criterio del médico responsable, se podrá informar a los afectados o a su representante legalmente autorizado. En todo caso, la comunicación se limitará exclusivamente a los datos necesarios para esas finalidades. (Art. 49.2 Ley de Investigación Biomédica)

5. Entiendo que existe la posibilidad de identificar variantes genéticas de significado incierto, para las que no haya información poblacional o para las que existan evidencias incompletas o contradictorias acerca de su patogenicidad y, que a fecha de hoy estos hallazgos no podrán ser considerados para modificar las pautas de actuación clínica.

Decido SER INFORMADO / NO SER INFORMADO sobre estos hallazgos.

6. Entiendo que es muy probable que el conocimiento sobre métodos de análisis y las enfermedades genéticas mejore en el futuro. Quiero ser recontactado si los datos del estudio del **qCarrier Plus Test** que se van a generar pueden ser reinterpretados en relación a las enfermedades que se están estudiando.

SI  NO

7. Entiendo que la información generada en el estudio mediante el **qCarrier Plus Test** será conservada y que podría ser compartida con otros investigadores acreditados con finalidades de investigación, de manera totalmente anonimizada, y otorgo expresamente mi consentimiento para ello.

SI  NO

8. Entiendo que tengo la potestad de declinar el consentimiento que ahora otorgo en cualquier momento, sin que esto influya para nada en la atención médica que voy a recibir.

SI  NO

9. He tenido la posibilidad de hacer todas las preguntas que he considerado oportunas y estoy satisfecho con las explicaciones recibidas.

SI  NO

A la vista de lo anterior, libremente doy mi conformidad para someterme al test de ADN mediante el qCarrier Plus Test.

En.....  
(LUGAR Y FECHA)

Fdo: EL MÉDICO / ASESOR GENÉTICO  
Nº Colegiado:

Fdo: EL PACIENTE

De conformidad con lo establecido en la normativa vigente en materia de protección de datos de carácter personal, y en especial la Ley Orgánica 15/1999, de Protección de Datos de Carácter Personal, (LOPD), QUANTITATIVE GENOMIC MEDICINE LABORATORIES, S.L. se obliga, en relación a los **datos de carácter personal** a los que, en su caso, acceda por cuenta del cliente para la **prestación de los servicios** contratados, a: i) Tratar los datos únicamente conforme a las instrucciones del cliente; ii) no aplicar o utilizar los datos con finalidades diferentes a las que figuran en el presente compromiso; iii) no comunicar los datos a terceros, ni tan siquiera para su conservación; iv) implementar las medidas de seguridad que reglamentariamente sean de aplicación, con el objeto de preservar la integridad, confidencialidad y disponibilidad de los datos; y v) destruir o devolver los datos al cliente, al igual que cualquier soporte o documento en que pueda constar algún dato que haya sido objeto del tratamiento una vez terminada la prestación de servicios.

Asimismo, le informamos que los datos que Ud. nos faciliten durante la prestación de los servicios contratados serán almacenados en ficheros responsabilidad de Quantitative Genomic Medicine Laboratories, S.L., con objeto de mantener, renovar, ampliar o modificar, en su caso, la relación comercial que media entre las partes o la parte que Ud. representa, lo que incluye expresamente la promoción comercial de nuestros productos y servicios. Podrán Ustedes ejercer sus derechos de acceso, cancelación, rectificación u oposición dirigiéndose a Quantitative Genomic Medicine Laboratories, S.L., C/ Joan XXIII, 10, Esplugues del Llobregat o mediante e-mail a [info@qgenomics.com](mailto:info@qgenomics.com).