



Consentiment informat i oncologia de precisió

COMITÈ DE BIOÈTICA DE CATALUNYA

MARÇ 2022

1. Introducció: gens i càncer

El terme *càncer* fa referència a tots els tipus de neoformacions malignes. No es tracta, doncs, d'una única malaltia, sinó d'un conjunt de malalties amb una gran diversitat i heterogeneïtat. Aquestes tenen factors de risc diferents, localitzacions diferents, quadres clínics propis, evolució i pronòstics diversos, però comparteixen, en major o menor grau, una sèrie de fonaments biològics que les distingeixen d'altres tipus d'entitats nosològiques.

Des dels inicis dels anys vuitanta s'ha anat demostrant que l'origen d'un nombre creixent de tumors radica en mutacions presents en alguns gens humans i, més ocasionalment, en gens vírics. La recerca ha anat trobant quins són aquests gens, quines són les mutacions, o combinacions d'elles que són les causants del creixement anormal de les cèl·lules de diferents teixits i que donen lloc a metastasi. Una de les conclusions d'aquests treballs és la gran diversitat de tumors que hi ha, el que impedeix definir aquestes malalties de forma única. De manera progressiva aquest coneixement s'ha anat integrant en la pràctica clínica com a eina de diagnòstic i, progressivament, per orientar els possibles tractaments i el pronòstic de la malaltia.

De forma simplificada, es pot dir que les mutacions que donen origen al comportament tumoral en grups de cèl·lules concretes poden tenir tres tipus de causes distintes. Unes poden tenir un origen hereditari. En trobem exemples en els tumors de còlon com és el cas de la síndrome de Lynch, lligat a mutacions en gens que intervenen en la reparació de l'ADN, o en els tumors de mama, en què mutacions en gens coneguts com *BRCA1* i *BRCA2* augmenten de forma significativa la probabilitat de patir un tumor. El segon tipus de causes provenen de l'entorn i de l'estil de vida dels individus, lligades a l'acció de certs productes químics o de radiacions ionitzants que són coneguts per la seva acció cancerígena. Exemples ben clars són el consum del tabac, la contaminació atmosfèrica, l'exposició a radiacions ionitzants com les radioactives o els raigs X. Finalment, un tercer grup de causes poden estar lligades a mutacions produïdes per errors en la replicació de l'ADN que podem considerar fruits de l'atzar. Les diferents causes tenen un pes diferent en els tumors que desenvolupa cada pacient.

El coneixement de les mutacions genètiques lligades als diferents tipus de tumors es pot aconseguir per tècniques de genotipatge, que informen de la presència de variants en gens concrets. L'oncologia de precisió vol identificar el tractament òptim que maximitzi la supervivència i qualitat de vida del malalt. El tractament adequat en el pacient idoni vol dir aplicar la dosi correcta en el moment oportú.

De forma aproximada, podem dir que les mutacions que donen origen al comportament tumoral en grups de cèl·lules concretes poden ser d'origen germinal i, per tant, tenir un component hereditari i d'agregació familiar (per exemple: gens reparadors de l'ADN, *BRCA1* i *BRCA2*, etc.); o bé mutacions somàtiques adquirides.

Les tècniques de diagnòstic molecular per a l'estudi de mutacions en càncer (teixit o sang) han esdevingut en els últims anys un eix fonamental dins del procés de diagnòstic i tractament de pacients amb càncer. Les tècniques de seqüenciació de nova generació (NGS) fan referència a la tecnologia dissenyada per analitzar gran quantitat d'ADN i ARN de les regions d'interès conegut de forma massiva, paral·lela, ràpida i eficient. Disposar de bases de dades amb les seqüències d'un gran nombre d'individus amb característiques genètiques determinades, sobretot si estan lligades a alguna patologia, és un objectiu de la recerca biomèdica actual.

En el cas de les malalties tumorals, la seqüenciació dels gens d'interès es poden informar i classificar en:

1. Alteracions moleculars/genètiques amb utilitat diagnòstica per definir els subtipus tumorals en localitzacions tumorals molt concretes.
2. Alteracions moleculars/genètiques amb utilitat pronòstica, que poden comportar un canvi en l'actitud terapèutica i de seguiment.
3. Alteracions moleculars/genètiques amb utilitat predictiva de resposta a fàrmacs i que, per tant, suposen la indicació de les anomenades teràpies dirigides. És, per tant, una metodologia emergent de gran interès en el diagnòstic de tumors i en l'orientació cap a teràpies personalitzades.

De cara a la utilització de les dades obtingudes per l'anàlisi genòmica massiva, cal distingir diferents casuístiques:

- Que hi hagi marcadors moleculars ben establerts i validats per alguna condició hereditària relacionada amb la patologia diagnosticada del pacient.
- Que les variacions genètiques indiquin una predisposició a algun tipus de tumor amb una probabilitat diferent del 100%.
- Que les dades obtingudes suggereixin la utilització d'alguna teràpia quirúrgica o farmacològica que estigui validada o no ho estigui per l'afecció específica.
- Que s'ofereixi al pacient una anàlisi ampliada del genoma. En aquest cas, es poden obtenir resultats no relacionats amb l'afecció objecte de l'anàlisi.
- Que les dades obtingudes es puguin incorporar a bases de dades genòmiques per a estudis directament relacionats amb la condició del pacient o no. El mateix es pot dir de les mostres biològiques que poden incorporar-se a biobancs. Cal tenir en compte el que preveu la legislació de protecció de dades personals.

2. Objectius del document

L'objectiu és fer una proposta per aconseguir una major uniformitat en els criteris sobre el procés de consentiment informat en l'oncologia de precisió d'acord amb la sol·licitud que ha fet el Programa d'oncologia de precisió de Catalunya.

L'esmentada sol·licitud fa les consideracions següents:

- El Programa no preveu incloure propostes de recerca en els panells i, si es volen realitzar, s'ha de fer en el marc de la recerca pertinent.
- Només estaran inclosos en els panells els gens que es considerin amb valor diagnòstic, pronòstic o terapèutic.
- Per a cada tipus tumoral (tumors sòlids), els gens predictius s'han classificat en tres nivells (anomenats *tiers*) en funció de l'evidència clínica disponible¹ i de les indicacions aprovades pel CatSalut.²

¹ Mosele *et al.* 'Recommendations for the use of next-generation sequencing (NGS) for patients with metastatic cancers: a report from the ESMO Precision Medicine Working Group 10.1016/j.annonc.2020.07.014'.

² <https://catsalut.gencat.cat/ca/proveidors-professionals/documentacio-professionals/>.

- Gens de nivell 1: són aquells els resultats dels quals indiquen, si la situació clínica és adequada, un medicament diana amb preu i reemborsament pel CatSalut.
 - Gens de nivell 2: són aquells els resultats dels quals en assaigs clínics previs han comportat la indicació (o sol·licitud) d'un medicament per la FDA o, preferentment, per l'EMA, i estan pendents de valoració o decisió de preu i reemborsament pel CatSalut. En aquests casos, se seguirà el procediment establert de valoració i aprovació, si escau, en la Comissió de Medicaments Especials (usos compassius, fora de fitxa tècnica) del centre respectiu si el metge referent considera indicat el tractament.
 - Gens de nivell 3: són aquells els resultats dels quals s'estan utilitzant per selecció de pacients en assaigs clínics. Els medicaments en estudi encara no tenen dades finals d'eficàcia i seguretat, i, per tant, no estan valorats o aprovats per la FDA ni per l'EMA.
- El procés d'informació per obtenir el consentiment informat ha de ser molt rigorós. Cal evidenciar les limitacions i incerteses i no generar més expectatives de les reals sobre les possibilitats de l'oncologia de precisió.

3. Definició i situació actual de l'oncologia de precisió³

L'oncologia de precisió tracta sobre el :“...diagnòstic i tractament del càncer centrat en la identificació d'un subgrup de pacients que pateixen un càncer determinat amb unes característiques moleculars específiques (habitualment, canvis genòmics o genètics o dels patrons d'expressió de proteïnes) que poden ser tractats habitualment amb tractaments dirigits que són més efectius. Inclou l'ús de marcadors de pronòstic, predictors de toxicitat i qualsevol paràmetre biològic que pot conduir a una adaptació del tractament en el subgrup de pacients que presenti els marcadors moleculars que es determinin.”

I la situació actual té les característiques següents:⁴

- Iniciatives variades entre centres hospitalaris, centrades en tumors aïllats o en determinacions gen a gen
- Variabilitat en els criteris d'aplicació
- Sovint, finançament de la indústria farmacèutica o de fons de recerca de projectes
- Qualitat no avaluada amb criteris comuns

³ Programa d'oncologia de precisió de Catalunya.

⁴ D'acord a la informació facilitada pel Programa d'oncologia de precisió de Catalunya.

4. Definició de consentiment informat (CI)

D'acord al Diccionari de Bioètica,⁵ és el “consentiment que dona una persona competent, o el seu representant, si escau, a rebre una actuació sanitària, o a cedir mostres biològiques per a recerca biomèdica, un cop ha estat informada de les característiques que té i de les conseqüències previsibles que se'n poden derivar”, amb dues precisions:⁶ la seva especificitat i la legitimació ètica i legal que suposa. El CI sempre és específic i explícit.

Per altra banda, cal assenyalar que és el resultat **d'un procés relacional entre el professional de la salut i el pacient** on es comunica determinada informació. “Es dona verbalment per regla general [...] i s'ha de donar per escrit en casos d'intervencions quirúrgiques, procediments diagnòstics invasius i, en general, quan es duen a terme procediments que comporten riscos i inconvenients notoris i previsibles, susceptibles de repercutir en la salut del pacient”.^{7, 8, 9, 10}

⁵https://canalsalut.gencat.cat/web/.content/Professionals/Recursos/serveis_linguistics/assessorament_linguistic/documents/Diccionari-bioetica_PDF-web.pdf

⁶ D'acord al que assenyala en dues notes la mateixa definició del Diccionari de Bioètica:

Nota: 1. El consentiment informat sempre és específic i explícit. A més, per a determinades actuacions sanitàries i en la majoria de tipus de recerca, s'ha de donar per escrit.

Nota 2. La noció de consentiment informat representa una base ètica i legal fonamental per a legitimar qualsevol activitat clínica, sanitària o de recerca amb éssers.

⁷ Comitè de Bioètica de Catalunya:

https://scientiasalut.gencat.cat/bitstream/handle/11351/2207/guia_recomanacions_consentiment_informat_2003.pdf?sequence=1&isAllowed=y

⁸ Llei 41/2002, art.8 (<https://www.boe.es/buscar/pdf/2002/BOE-A-2002-22188-consolidado.pdf>).

⁹ Llei 21/2000 (<https://www.boe.es/eli/es-ct/l/2000/12/29/21/dof/spa/pdf>).

¹⁰ Llei 14/2007, de recerca biomèdica, art. 46 i 48 (<https://www.boe.es/eli/es/l/2007/07/03/14>).

El mateix concepte (consentiment informat) il·lustra les dues parts: informació i consentiment (o rebuig), que també es pot formalitzar per escrit d'acord amb les anteriors consideracions.

Una última consideració és la necessària comprensibilitat¹¹ i llegibilitat¹² en cas de completar la informació verbal amb documentació escrita.

5. Recomanacions sobre els continguts dels documents de consentiment informat

Cal recordar que aquest document **no està adreçat a projectes de recerca**,¹³ que s'han de regir pel procediment propi (comitès ètics d'investigació), però sí que conté les recomanacions per al full informatiu i consentiment per a cessió de mostres i dades al biobanc que serà la base per poder aplicar aquest procediment.

Tenint present l'assenyalat en apartats anteriors, **el procés de consentiment** ha d'incloure:

- Un procés relacional/comunicatiu que possibiliti no només traslladar certa informació, sinó donar resposta a possibles preguntes o dubtes del pacient.
- És convenient dilatar la informació i el consentiment. És sabut que tot i donar adequada informació, aquesta no es pot assumir en determinats moments, per la qual cosa és convenient que l'acceptació o rebuig de la determinació es faci uns dies després, havent pogut donar resposta als dubtes que puguin haver-se generat.
- És necessari documentar el procés (formulari de consentiment) i donar informació escrita o en altres suports (p. ex. vídeo informatiu) si és possible.

¹¹ Llei 41/2002, art. 4.

¹² La llegibilitat és el conjunt de característiques tipogràfiques i lingüístiques del text escrit que permeten llegir-lo i comprendre'l amb facilitat (ALLIENDE GONZÁLEZ F. *La legibilidad de los textos*).

Andrés Bello, 1994, citat per Barrio IM *et al.* "Validación de la Escala INFLESZ para evaluar la legibilidad de los textos dirigidos a pacientes". Santiago de Chile, An. Sist. Sanit. Navar 2008; 31 (2): 135-152.

¹³ Diferents models de formularis de consentiment que hem pogut revisar estan adreçats a aquesta finalitat, que es pot confondre amb la finalitat assistencial.

- Le lligibilitat és una qüestió a tenir present. Utilitzar frases i paraules curtes. Aclarir significats no coneguts per la població en general (ex. *panell*, *exoma*, *seqüenciació*, etc.). Hi ha eines d'ajuda en aquest sentit.

Sovint, quan es demana una determinació d'aquest tipus, també es demana la cessió de les mostres per a un biobanc. Són dues situacions diferents que requereixen consentiments separats; d'aquí la diferenciació que apareix més endavant.

5.1. Consentiment per a l'autorització de la prova

5.1.1. Full informatiu

- La informació¹⁴ escrita (full d'informació o alternatives) hauria de tenir els apartats següents:
 - Informació específica relativa a la determinació analítica a fer: Ex. Estudi genètic per <<*malaltia/es específica/ques*>>.
 - Informació sobre què és un "estudi genètic"
 - Informació de com es realitza l'estudi: Amb una mostra de sang? De teixit? S'estudia un conjunt de gens (quins?) relacionats amb la malaltia (panell)? Amb alguna tècnica en concret (seqüenciació massiva?) En què consisteix? Explicar, si és pertinent, que la malaltia o malalties a estudiar poden tenir a veure amb diferents gens.
 - Limitacions de les determinacions promovent unes expectatives raonables quant al resultat.
 - Possibles riscos o molèsties: no només les relatives a l'obtenció de la mostra, sinó també les psicològiques i emocionals en funció de les expectatives i els resultats de la determinació. Cal personalitzar-los al màxim possible (un espai en blanc en el full d'informació pot ser útil).
 - Possibles resultats i beneficis de l'estudi.

¹⁴ Comitè de Bioètica de Catalunya. *Guia de recomanacions sobre el consentiment informat*. (https://canalsalut.gencat.cat/web/.content/Sistema_de_salut/CBC/recursos/documents/tematica/repositori_consentiment.pdf)

- Compromís de valorar aquests riscos i beneficis en el marc d'un consell genètic un cop obtinguts els resultats de les anàlisis.
- Informació de troballes no relacionades amb la malaltia del pacient.
- Avantatges de la determinació davant altres alternatives possibles.
- Realització voluntària de la prova (com en qualsevol consentiment).
- Temps d'espera per a la disposició dels resultats. Cal promoure informació sobre aquesta circumstància per crear una expectativa adequada.
- Possibilitat d'utilitzar el material biològic per a la recerca en un biobanc. Aquí és necessari precisar com s'emmagatzemaran les dades personals (anonimitzades, pseudoanonimitzades, etc.).
- La possibilitat d'ampliar informació mitjançant la inclusió d'un telèfon o persona de contacte.
- La possibilitat d'informar altres persones.
- Informació sobre el tractament de les dades personals: en primera capa (responsable, finalitat, exercici de drets, informació addicional).

5.1.2. Consentiment (que pot anar-hi de forma conjunta o separada amb el full d'informació)

- L'especificitat de la determinació.
- La manifestació que :
 - S'ha rebut i comprès la informació específica.
 - Que el pacient ha estat informat sobre possibles riscos/molèsties i beneficis.
 - Que el procediment és voluntari.
 - Que s'ha rebut un full informatiu.
 - Sobre la possibilitat de retirar l'autorització en qualsevol moment.
 - L'autorització a la realització de la determinació.
 - El rebuig a la realització de la determinació i renúncia a la informació, sense que això tingui cap implicació quant a l'assistència.
 - L'autorització per informar altres persones sobre els resultats.

5.2. Consentiment per a la cessió de la mostra al biobanc

5.2.1. Full informatiu

- Motivació per cedir mostres biològiques.
- Justificació del consentiment.
- Informació sobre què és un biobanc.
- Possibles riscos i beneficis de cedir la mostra.
- Protecció de les dades personals.
- Alternatives a la cessió de mostres (pseudoanonimitzades, anonimitzades, etc.).
- Informació sobre resultats de les investigacions.
- Informació sobre protecció de dades.
- Revocació del consentiment.
- Contacte.
- Informació sobre el tractament de les dades personals: en primera capa (responsable, finalitat, exercici de drets, informació addicional).

5.2.2. Consentiment

- La manifestació que :
 - S'ha rebut i comprès la informació específica sobre la donació de mostres.
 - El pacient és conscient de la donació voluntària i que pot sol·licitar més informació.
 - Que ha rebut un fullotó informatiu i que sap on pot rebre més informació o consultar qualsevol dubte.
 - Que sap que posteriorment pot revocar l'autorització en qualsevol moment.
 - La possibilitat de personalitzar diverses consideracions.
- L'autorització a la realització de la determinació.
- El rebuig a la realització de la determinació i renúncia d'informació.
- Dades personals.
- Signatura del donant/representant.

5.3. Sobre la protecció de dades

Les dades genètiques són dades de categoria especial, com les dades de la salut (art. 9 del RGPD). Les dades de categoria especial no requereixen un consentiment general per al seu tractament en el marc de l'atenció a la salut. Altra cosa diferent és el consentiment per a la realització d'una determinació específica o una intervenció quirúrgica.

El fet que aquests tipus de dades siguin de caràcter especial obliga a una especial cura en el tractament (emmagatzematge, etc.). Les determinacions genètiques a vegades es realitzen en empreses que no són pròpies del centre assistencial que demana la prova. Això obligaria a la realització d'un contracte d'encarregat de tractament (vinculat amb el contracte de serveis per a la realització de les proves) que hauria de garantir la protecció d'aquestes dades. Poden ser freqüents en aquestes empreses la utilització de servidors fora de la UE. S'ha de tenir present per al tractament que, considerant l'imperatiu de la Llei 40/2015, d'1 d'octubre, està prohibit tenir la ubicació dels sistemes d'informació i comunicacions en països que no tinguin reconeguda una decisió d'adequació (com és el cas, a tall d'exemple, dels EUA).

6. Model orientatiu de formulari de consentiment informat

6.1. Per a la realització de la prova

6.1.1. La informació escrita (full d'informació o alternatives) hauria de tenir els apartats següents:

- Informació específica relativa a la determinació analítica a fer: ex. estudi genètic per <<malaltia/es específica/ques>>.
- Informació sobre què és un "estudi genètic"

Ex. l'estudi de l'ADN (àcid desoxiribonucleic) d'un o diversos gens causants o relacionats amb la malaltia. L'ADN es troba en les cèl·lules de les persones que formen els òrgans i teixits del cos humà i és el seu material hereditari. Els gens són seccions petites de l'ADN, unitats bàsiques de l'herència genètica. I molts gens junts formen cromosomes. Cada persona hereta dos grups de cromosomes (un de cada progenitor), motiu pel qual totes les persones tenen dues còpies de cada gen. Els éssers humans tenen 23 parells de cromosomes.

Els gens donen instruccions per a la formació de molècules anomenades "proteïnes". Per al seu funcionament correcte, cada cèl·lula depèn de milers de proteïnes i necessita que cadascuna compleixi la seva funció en el lloc i en el moment indicat. De vegades, la modificació d'un gen, coneguda com a "mutació", evita que una o més d'aquestes proteïnes funcionin correctament. Això pot provocar que les cèl·lules o els òrgans modifiquin o perdin el seu funcionament, i pot desencadenar una malaltia. Són les mutacions, i no els gens en si, les que causen malalties. L'estudi genètic consisteix en la detecció de la presència d'aquestes alteracions o mutacions analitzant l'exoma (fracció d'ADN del genoma que codifica la producció de proteïnes).

La tècnica utilitzada per a aquests estudis és la seqüenciació massiva. Consisteix en un grup de tecnologies dissenyades per seqüenciar gran quantitat de segments d'ADN de forma massiva i en paral·lel, en la menor quantitat de temps i amb un menor cost per base.

En resum, permet obtenir informació sobre la presència de gens que poden tenir rellevància en el tractament de la malaltia:

- Perquè poden predisposar al desenvolupament d'un tumor o a reaccions específiques envers algun tractament.
- Perquè poden ser la causa molecular del desenvolupament tumoral.

En el cas d'un determinat pacient, p. ex., el resultat de l'estudi pot aportar informació (assenyaleu el que correspongui):

- Sobre la condició hereditària de la malaltia que pateix.
 - Sobre si hi ha variacions genètiques que indiquin una predisposició a algun tipus de tumor amb una certa probabilitat.
 - Sobre si les dades obtingudes suggereixin la utilització de teràpies que s'hagin mostrat eficaces en el tractament de la malaltia que pateix.
 - Fer un diagnòstic més precís.
 - Definir millor el pronòstic del pacient.
-
- Informació de com es realitza l'estudi: Amb una mostra de sang? De teixit? S'estudia un conjunt de gens (quins?) Relacionats amb la malaltia (panell?, explicar que és un panell) Amb alguna tècnica en concret? (seqüenciació massiva) En què consisteix? Explicar, si és pertinent, que la malaltia o malalties a estudiar poden tenir a veure amb diferents gens.
 - Limitacions de les determinacions promovent unes expectatives raonables quant al resultat.
Els estudis de seqüenciació massiva generen una gran quantitat de dades i cal distingir les que poden ser rellevants per al pacient de les que poden no ser-ho. A més, hi ha certes limitacions tècniques que convé conèixer per interpretar els resultats amb precisió:
 - Hi ha certes regions de gens que poden resultar difícils d'analitzar. Si aquest fos el cas, s'indicaria a l'informe.
 - Si l'estudi es limita a l'anàlisi d'un grup o panell de gens, només es poden detectar mutacions en aquests gens. Per tant, mutacions d'interès en altres gens no inclosos al panell no seran detectades. L'informe inclourà la llista exacta de gens analitzada.
 - Possibles riscos o molèsties: no només les relatives a l'obtenció de la mostra sinó també les psicològiques i emocionals en funció de les expectatives i els resultats de la

determinació. Cal personalitzar-los al màxim possible (un espai en blanc en el full d'informació pot ser útil).

- Possibles resultats i beneficis de l'estudi:
 - Que es detecti una o més alteracions amb impacte diagnòstic, pronòstic o terapèutic de la malaltia que va indicar l'estudi, la qual cosa ajudaria el metge a prendre les mesures que considerés oportunes.
 - Que es detecti una o més alteracions de significat incert. En aquest cas, no es podrà confirmar o aclarir si aquestes alteracions tenen algun impacte en el diagnòstic, pronòstic o tractament de la malaltia, de manera que no es podran utilitzar per a aquests fins.
 - Que no es detectin alteracions que puguin explicar la malaltia. En aquest cas, el metge decidirà si és convenient ampliar l'estudi amb altres estudis addicionals.
 - Que es detectin troballes no relacionades amb la malaltia del pacient. Aquests es defineixen com a alteracions detectades de forma inesperada i que en alguns casos podrien ser hereditàries. Com que aquestes troballes poden tenir implicacions rellevants per a la salut del pacient i/o dels seus familiars, es valorarà la idoneïtat de derivar-lo a la unitat de consell genètic perquè li expliquin aquestes implicacions i valorin la necessitat d'ampliar algun estudi per entendre el paper de la troballa incidental.
- Sobre la informació de troballes no relacionades amb la malaltia del pacient
És habitual el dubte sobre si informar o no d'aquestes troballes o, en tot cas, deixar-ho a la decisió del pacient, prèvia informació. Un dels drets del pacient és el "dret a no saber", a no imposar-li informació que no desitja.
El resultat d'un estudi genètic pot mostrar predisposició a desenvolupar certes malalties amb una alta variabilitat quant a la probabilitat de desenvolupar la malaltia, el moment en què es presenta i la gravetat amb què ho fa. Si bé el pacient té dret a rebutjar informació, també és veritat que furta una informació terapèutica a un familiar del pacient pot ser ineficient. La clau, doncs, és que la informació sigui útil, beneficiosa, situació en la qual seria lícit persuadir el pacient d'autoritzar a traslladar la informació. En situacions excepcionals seria possible informar el familiar sense l'autorització del pacient. L'excepcionalitat requeriria una justificació molt raonada.

- Avantatges de la determinació davant d'altres alternatives possibles.
- Realització voluntària de la prova (com en qualsevol consentiment).
- Temps per a la disposició dels resultats. Cal promoure informació sobre aquesta circumstància per crear una expectativa adequada.
- Sobre la possibilitat d'utilitzar el material biològic per a recerca en un biobanc i de compartir les dades genòmiques (variants o seqüències genòmiques). Les dades obtingudes es podran incorporar a bases de dades genòmiques per facilitar la interpretació del resultat i per a estudis directament relacionats amb la condició del pacient o no. El mateix es pot dir de les mostres biològiques que poden incorporar-se a biobancs. Cal tenir en compte el que preveu la legislació de protecció de dades personals. Aquí és necessari precisar com s'emmagatzemaran les dades personals (anonimitzades, pseudoanonimitzades, etc.).
- Sobre la possibilitat d'ampliar informació mitjançant la inclusió d'un telèfon o persona.
- Sobre la possibilitat d'informar altres persones: la informació resultant d'aquesta prova pot ser d'interès i/o beneficiosa per als familiars del pacient, per la qual cosa caldria facilitar-los informació. Per això últim, cal l'autorització del pacient.
- Informar respecte de qui tractarà les dades del pacient i amb quines finalitats, exercici de drets i informació addicional (primera capa). Per exemple:
En compliment del Reglament Europeu 2016/679, de protecció de dades (RGPD), i la Llei orgànica 3/2018, de protecció de dades personals (LOPD-GDD), us informem sobre el tractament de les vostres dades personals:

Responsable del tractament	Nom de l'entitat Adreça Telèfon A/e
Dades de contacte del delegat de protecció de dades	Correu electrònic Adreça i telèfon
Finalitat del tractament	Diagnòstic i/o tractament de la salut
Base jurídica	Interès legítim i compliment obligació legal Llei 10/2001, de 13 de juliol, d'arxius i documents Llei 21/2000, de 29 de desembre, sobre els drets d'informació concernent la salut i l'autonomia del pacients, i la documentació clínica Llei 14/2007, de recerca biomèdica
Destinataris	Servei Català de la Salut
Drets de les persones	Podeu accedir a les vostres dades, sol·licitar-ne la rectificació o supressió, oposar-vos al tractament i sol·licitar-ne la limitació, enviant la vostra sol·licitud a l'adreça de la _____ o mitjançant la seva seu electrònica xxxxx@xxx.cat
Termini de conservació	Se segueixen el criteris de la Comissió Tècnica de Documentació Clínica del Departament de Salut de la Generalitat de Catalunya
Reclamació	Podeu presentar una reclamació relativa al tractament de les vostres dades personals a través del delegat de protecció de dades i també a través d'Autoritat Catalana de Protecció de Dades

6.1.2. Model orientatiu de document de consentiment per a la realització de la prova

Consentiment informat per a:

Procediment proposat:

IDENTIFICACIÓ DEL/DE LA PACIENT

Nom i cognoms.....

Data de naixement

IDENTIFICACIÓ DEL/DE LA REPRESENTANT LEGAL (si és procedent)

Nom i cognoms.....

Vincle amb el/la pacient.....

Manifesto que (marqueu amb una creu si hi esteu d'acord):

- He rebut i comprès, de forma lliure i voluntària, la informació específica sobre el procediment que se'm proposa realitzar.
- He rebut informació sobre els seus possible beneficis, riscos i sobre les alternatives disponibles.
- I dels riscos personalitzats següents.....
.....
.....
.....
- Soc conscient de la realització voluntària del procediment i que puc sol·licitar més informació.
- He rebut un fulletó informatiu i sé on puc rebre més informació o consultar qualsevol dubte.
- Sé que posteriorment puc revocar l'autorització en qualsevol moment.

En conseqüència, marqueu amb una creu el que correspongui):

- Autoritzo la realització del procediment.
- Rebutjo la realització del procediment.

En el cas de troballes que indiquin una possible causa de predisposició hereditària

- Desitjo conèixer els resultats.
- No desitjo conèixer els resultats.
- Autoritzo que els resultats siguin comunicats als meus familiars.

- o No autoritzo que siguin comunicats als meus familiars.¹⁵
- o Només autoritzo que es comuniquin a (Nom, cognoms i DNI de la persona)

En el cas de troballes la utilitat clínica de les qual en relació amb la malaltia que ha motivat l'estudi no es conegui amb certesa:

- o Desitjo conèixer els resultats.
- o No desitjo conèixer els resultats.

Dades del/de la pacient

Nom _____ HC _____

Adreça _____

Telèfon / A/e _____

Signatura del/de la pacient _____

Signatura del/de la professional que informa _____

Data

Data

Autorització en cas que el/la pacient sigui menor o no sigui competent per prendre la decisió.

El/La Sr/Sra.. ,

en qualitat de/d' , autoritza el procediment esmentat.

¹⁵ En situacions excepcionals serà possible informar el familiar, malgrat la negativa, ponderant la gravetat del cas i sempre amb una justificació raonada.

6.2. Per a la donació de mostres i dades clíniques associades a un biobanc/col·lecció de mostres.

6.2.1. Full d'informació

Full d'informació sobre la cessió i emmagatzematge de material biològic i dades clíniques associades obtinguts en procediments diagnòstics o terapèutics per ser destinats a la investigació biomèdica del

Per què cedir mostres biològiques ?

A l'Hospital, a més de l'assistència als pacients, es realitza investigació biomèdica. La finalitat d'aquesta investigació és progressar en el coneixement de les malalties i prevenir-les, diagnosticar-les, pronosticar-les i tractar-les. Una de les estratègies per poder fer l'anterior és recollir mostres biològiques i les dades clíniques dels pacients. Aquest document s'ha elaborat d'acord amb la normativa vigent.

Per a què aquest document?

Per sol·licitar la vostra autorització per incorporar al biobanc/col·lecció de mostres el material biològic sobrant de la prova que se us practicarà i les dades clíniques associades amb la finalitat que puguin ser utilitzades en investigació biomèdica. Aquesta cessió és totalment voluntària i si no desitgeu fer-la no es veurà afectada l'assistència sanitària que esteu rebent. Aquestes mostres poden incloure mostres de teixit, sang, orina i altres líquids biològics.

Què és un biobanc/col·lecció de mostres?

Un biobanc/col·lecció de mostres és un establiment sense ànim de lucre que acull una col·lecció de mostres biològiques i les dades clíniques associades amb la finalitat diagnòstica o d'investigació per a la salut de les persones i organitzada amb criteris de qualitat. Està regulada per lleis específiques per garantir un funcionament adequat. El biobanc/col·lecció de mostres és (dades del biobanc). Els projectes d'investigació poden sol·licitar les mostres incloses en un biobanc/col·lecció de mostres. Per a això últim cal la supervisió d'un comitè científic i un comitè d'ètica, que vetllaran perquè els investigadors desenvolupin els seus estudis seguint sempre les normes ètiques legals i científiques de manera estricta.

Beneficis

Els resultats de la investigació poden ajudar a millorar l'atenció sanitària per a la població en general. No es preveu un benefici directe per redundi directament en la vostra salut, però tampoc no es pot descartar. Tampoc està prevista cap compensació econòmica, ni ara ni en el futur, per la donació de mostres, ni tindrà drets sobre possibles beneficis comercials en els descobriments que es puguin aconseguir.

Riscos

No hi ha cap risc afegit als propis de la vostra assistència.

Com es protegiran les vostres dades personals?

Tota la informació sobre els projectes d'investigació en els quals s'utilitzi la vostra mostra restarà a la vostra disposició. En cas que es produeixi un eventual tancament del biobanc o revocació de l'autorització per constituir-se i operar, la informació sobre el destí de les mostres estarà a la vostra disposició en el Registre Nacional de Biobancs per a Investigació Biomèdica amb la finalitat que pugueu manifestar la vostra conformitat o disconformitat amb el destí previst per a les mostres.

El Biobanc/col·lecció de mostres es compromet a donar compliment a respectar la legislació vigent.

Quines alternatives hi ha a la cessió de mostres?

- a) La cessió pseudoanonimitzada: les mostres recollides s'identificaran mitjançant un codi de manera que no s'inclogui informació que es pugui identificar amb la persona donant, i tant sols el personal autoritzat pel biobanc/col·lecció de mostres podrà relacionar aquestes dades amb vos i la vostra història clínica. Per tant, la vostra identificació no serà revelada a cap altra persona tret de les excepcions que pugui assenyalar la normativa vigent. Les vostres mostres es conservaran fins que s'exhaureixin o fins que revoqueu el vostre consentiment, cas en què es destruirien. El benefici de la investigació és més factible en cas de mostres pseudoanonimitzades, ja que hi hauria la possibilitat de vincular els resultats amb persones concretes, i la informació tindria més valor.
- b) La cessió anonimitzada trencaria el vincle entre les mostres i les vostres dades personals.

Únicament en la primera opció, la normativa legal preveu que podeu exercir els drets d'accés, rectificació, limitació, oposició, supressió i portabilitat, havent-hi excepcions. En tot cas, per exercir-los cal adreçar-se al delegat de protecció de dades (.....), qui us n'informarà.

Les mostres (pseudoanonimitzades o anonimitzades) es poden transmetre a investigadors d'altres centres amb l'autorització del Comitè Ètic i sempre mantenint-ne la confidencialitat d'acord amb la legislació vigent.

Informació sobre els resultats de la investigació

Es facilitarà informació únicament si les mostres són pseudoanonimitzades, d'acord amb el següent:

- a) Si ho sol·liciteu expressament, proporcionant-vos informació sobre les investigacions que s'hagin fet amb les vostres mostres i els resultats globals.
- b) En cas que les investigacions proporcionin dades que puguin ser rellevants, el comitè d'ètica del biobanc/col·lecció de mostres decidirà en quins casos és imprescindible traslladar-vos aquesta informació de manera individualitzada. Serà decisió vostra decidir a qui voleu comunicar-la, si la informació pot ser d'interès per a un familiar vostre. En tot cas, rebreu l'ajuda i assessorament per part del vostre metge habitual.

Revocació del consentiment

Si decidiu signar aquest consentiment, podreu cancel·lar-ho en qualsevol moment sense necessitat de donar cap explicació i sense que això impliqui cap conseqüència per a la vostra atenció. En aquesta revocació podeu:

- a) Revocar el consentiment donat per a la cessió de mostres, bé siguin aquestes pseudoanonimitzades, bé siguin anònimes.
- b) Revocar el consentiment al tractament de les mostres pseudoanonimitzades, si és el cas, i únicament donar el consentiment perquè les mostres siguin anònimes.

Heu de tenir present, però, que es efectes d'aquesta cancel·lació no afectaran la investigació que ja s'hagués dut a terme amb la mostra.

Per dur a terme qualsevol d'aquests tràmits, podeu contactar amb el Biobanc/col·lecció de mostres..... a l'adreça@.....cat.

Si necessiteu més informació, no dubteu a sol·licitar-la adreçant-vos a

Moltes gràcies per la vostra col·laboració.

6.2.2. Full de consentiment

Consentiment per a la cessió i emmagatzematge de material biològic obtingut en procediments diagnòstics o terapèutics per ser destinat a la investigació biomèdica del Biobanc/col·lecció de mostres

Manifesto que (marqueu amb una creu si hi esteu d'acord):

- He rebut i comprès la informació específica sobre la donació de mostres.
- Soc conscient de la donació voluntària i que puc sol·licitar-ne més informació.
- He rebut un fulletó informatiu i sé on puc rebre més informació o consultar qualsevol dubte.
- Sé que posteriorment puc revocar l'autorització en qualsevol moment.
- Vull que es tinguin presents les consideracions següents.....
.....
.....

En conseqüència (marqueu amb una creu si hi esteu d'acord):

- Autoritzo que l'excedent de material biològic utilitzat per a proves diagnòstiques i la informació clínica associada s'utilitzi per a investigació.
- Sí, però de forma pseudoanonimitzada.
- Desitjo que se'm comuniqui la informació derivada de la investigació que realment sigui rellevant i aplicable per a la meua salut o la de la meua família.
- Sí, de forma anonimitzada.
- No autoritzo que l'excedent de material biològic utilitzat per a proves diagnòstiques i la informació clínica associada s'utilitzi per a investigació.
- Autoritzo que en un futur se'm contacti en cas que es necessiti més informació clínica.

Dades del/de la donant

Nom **HC**

Adreça

Telèfon / A/e

Signatura del/de la donant

Signatura del/de la representant

Autorització en cas que el/la pacient sigui menor o no sigui competent per prendre la decisió.

El/La Sr./Sra. ,

en qualitat de/d' , autoritza el procediment esmentat

Data: / /

Aquest document de reflexió sobre l'oncologia de precisió i els models orientatius de consentiment informat es van aprovar a la 121a reunió plenària del CBC, del 16 de març de 2022.

Hi han participat en la redacció:

Pere Puigdomènech, Pablo Hernando, Joan M. Brunet, Josep M. Busquets, Jordina Capella, Màrius Morlans, Ramon Maria Nogués i Laia Vila.