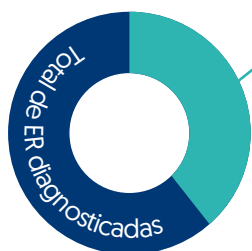


# ENFERMEDADES RARAS



IMPACT  
Genómica



## Enfermedades raras sin diagnóstico [40%]

Casi 4 de cada 10 pacientes con enfermedades raras (ER) no tiene diagnóstico tras los estudios habituales a nivel asistencial.

El **programa IMPaCT-GENÓMICA** ofrece la oportunidad de utilizar técnicas de WGS, que sólo se utilizan en investigación, en casos no diagnosticados de ER.

El estudio de tus genes y su comportamiento con técnicas de **secuenciación masiva del genoma completo (WGS)** ayuda a determinar el posible diagnóstico para muchos pacientes de ER.

## Analizamos tus GENES

porque tener un diagnóstico nos permitirá ofrecerte **mejor atención médica.**



## ¿Cómo participar?

Tu equipo médico puede proponerte participar en el Programa IMPaCT-GENÓMICA si sospecha que tu problema de salud puede estar causado por un cambio en tus genes que no se ha resuelto con las herramientas asistenciales actuales y cumple con los criterios de inclusión, **pero solo si tú quieres participar.**

Si quieres hacerlo serás debidamente informado de todo lo que implica y si aceptas deberás firmar:

**Consentimiento informado asistencial**  
para estudiar tus genes y ayudar a determinar un diagnóstico.



**Consentimiento informado de uso secundario** de tus datos para proyectos de investigación futuros.



### ¿QUÉ MUESTRAS VAMOS A ANALIZAR?

- Analizaremos el ADN de tu sangre.



### ¿QUÉ DATOS ME VAN A PEDIR?

- Se usarán tus datos clínicos, codificados para proteger tu identidad, a los que se sumarán los resultados genéticos generados.



### ¿QUÉ CRITERIOS DE INCLUSIÓN HAY?

- Estudio de secuenciación de exoma previo no concluyente.
- Disponibilidad de muestras familiares.
- Profesional médico de contacto interesado en incluir el caso.
- No estar incluido en ningún otro programa de enfermedades raras no diagnosticadas.

## ¿Qué beneficios tiene participar?



Si encontramos resultados relevantes tu médico contactará para explicarte las implicaciones sobre el descubrimiento.

Además, estos datos generados podrían utilizarse en tu propio beneficio o el de otros pacientes en proyectos de investigación futuros.

En caso de que no quieras seguir participando es suficiente con comunicarlo. Tu renuncia no tendrá consecuencias negativas.

TU EQUIPO MÉDICO O TÚ PODÉIS CONSULTARNOS A TRAVÉS DE: [genomica\\_impact\\_raras@ciberisciii.es](mailto:genomica_impact_raras@ciberisciii.es)



MINISTERIO  
DE CIENCIA, INNOVACIÓN  
Y UNIVERSIDADES



ciber

CENTRO DE  
INVESTIGACIÓN  
BIOMÉDICA EN RED

