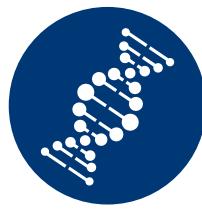
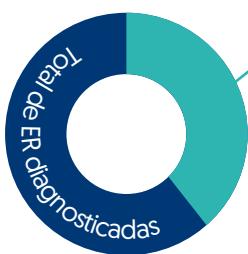


ENFERMEDADES RARAS



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



MINISTERIO
DE CIENCIA, INNOVACIÓN
Y UNIVERSIDADES

īsc
Instituto
de Salud
Carlos III

ciber

CENTRO DE
INVESTIGACIÓN
BIOMÉDICA EN RED

