

Nombre del paciente	Apellido del paciente
Fecha de nacimiento del paciente (mm/dd/aaaa)	ID de la orden del Portal de GeneDx (si procede)

Para fines de este consentimiento, "yo", "mi/mis" y "su/sus" se referirán a mí o a mi hijo, incluido mi hijo por nacer, si mi hijo es la persona para la que el médico ha ordenado la prueba.

PROPÓSITO DE ESTA PRUEBA

El propósito de esta prueba es: (a) ver si puedo tener una variante genética o un reordenamiento cromosómico que causa un trastorno genético o (b) evaluar la posibilidad de que desarrolle o transmita un trastorno genético en el futuro. Si ya conozco la(s) variante(s) genética(s) específica(s) o el reordenamiento cromosómico que causa(n) el trastorno genético en mi familia, acepto proporcionar dicha información al laboratorio.

¿QUÉ CLASE DE RESULTADOS PUEDO ESPERAR DE LAS PRUEBAS GENÉTICAS?

- 1) Positivo:** Se encontró un cambio en su ADN que muy probablemente sea la causa de sus rasgos/síntomas. Este es el resultado más sencillo de la prueba que puede utilizarse como base para analizar a otros miembros de la familia para determinar sus probabilidades de tener la enfermedad o tener un hijo con la enfermedad.
- 2) Negativo:** No se encontraron variantes que expliquen sus síntomas. Esto no significa que no tenga alguna enfermedad genética. Aun así, es posible que haya una variante genética que no se haya encontrado con la prueba que se solicitó. Su médico o su asesor genético pueden hablar con usted sobre realizar más pruebas genéticas ahora o en el futuro.
- 3) Variante de significado incierto (VSI):** Se encontró un cambio en un gen. Sin embargo, no estamos seguros si esta variante es la causa de sus síntomas/rasgos. Se necesita más información. Podemos sugerir que se realicen pruebas a otros miembros de la familia para ayudar a entender el significado del resultado de la prueba.
- 4) Resultados inesperados:** En raras ocasiones, esta prueba puede revelar un cambio genético importante que no está directamente relacionado con el motivo por el que se solicitó esta prueba. Por ejemplo, esta prueba puede revelar que usted corre el riesgo de padecer otra afección genética que desconozco o puede indicar diferencias en el número o la reordenación de los cromosomas sexuales. Podemos revelar esta información al médico que la solicita si es probable que afecte la atención médica.

Debido a que los conocimientos médicos y científicos cambian constantemente, la nueva información que esté disponible puede complementar la información que GeneDx utilizó para interpretar mis resultados. Los médicos pueden comunicarse con GeneDx en cualquier momento para discutir la clasificación de una variante identificada.

¿QUÉ ES UNA PRUEBA GENÉTICA TRÍO/DÚO?

En algunas pruebas genéticas, la inclusión de muestras de los padres biológicos y/o de otros familiares biológicos junto con la muestra del paciente puede ayudar a la interpretación de los resultados de la prueba. Estas pruebas suelen denominarse "pruebas trío", ya que suelen incluir muestras del paciente y de ambos progenitores.

Las muestras de los familiares deben entregarse con la muestra del paciente. Se debe proporcionar la información clínica del paciente y de cualquier familiar que envíe una muestra.

Entiendo que GeneDx utilizará la(s) muestra(s) de los familiares cuando sea necesario para la interpretación de los resultados de mi prueba y que el reporte de mi prueba puede incluir información clínica y genética sobre un familiar cuando sea relevante para la interpretación de los resultados de la prueba. Además, entiendo que los familiares no recibirán un análisis independiente de los datos ni un reporte por separado.

RIESGOS Y LIMITACIONES DE LAS PRUEBAS GENÉTICAS

- 1) En algunos casos, las pruebas no pueden identificar una variante genética, aunque exista. Esto puede deberse a las limitaciones del conocimiento médico actual o de la tecnología de las pruebas.
- 2) La interpretación exacta de los resultados de las pruebas puede requerir el conocimiento de las verdaderas relaciones biológicas en una familia. Entiendo que, si no indico con exactitud las relaciones biológicas de mi familia, podría dar lugar a una interpretación incorrecta de los resultados de la prueba, a diagnósticos incorrectos y/o a resultados no concluyentes. Si las pruebas genéticas revelan que las verdaderas relaciones biológicas de una familia no son las que yo declaré, incluida la paternidad (el padre declarado no es el padre biológico) y la consanguinidad (los padres están emparentados por sangre), acepto que se informe de estos resultados al médico que ordenó la prueba.
- 3) Aunque las pruebas genéticas son muy exactas, pueden producirse resultados inexactos. Estas razones incluyen, pero no se limitan a muestras mal etiquetadas, reporte inexacto de información clínica o médica, errores técnicos poco frecuentes u otras razones.
- 4) Entiendo que es posible que esta prueba no detecte todos los riesgos médicos a largo plazo que podría experimentar. El resultado de esta prueba no garantiza mi salud ni que pueda ser necesario realizar pruebas diagnósticas adicionales.
- 5) Acepto proporcionar una muestra adicional si la muestra inicial no es adecuada.

CONFIDENCIALIDAD DEL PACIENTE Y ASESORAMIENTO GENÉTICO

Se recomienda que reciba asesoramiento genético antes y después de realizar esta prueba genética. Puedo encontrar un asesor genético en mi zona en www.nsgc.org. Pueden requerirse otras pruebas o consultas adicionales con un médico en caso de ser necesario.

Para mantener la confidencialidad, los resultados de las pruebas solo se divulgarán al médico que me remitió, al laboratorio que las solicitó, a mí, a otros médicos que participan en mi atención, diagnóstico y tratamiento, o a otras personas con mi consentimiento o según lo permita o exija la ley. Las leyes federales prohíben la divulgación no autorizada de esta información. Se puede encontrar más información en: www.genome.gov/10002077

MUESTRAS INTERNACIONALES

Si resido fuera de los Estados Unidos, doy fe de que, al proporcionar una muestra para su análisis, deliberadamente no estoy violando ninguna prohibición de exportación ni otra restricción legal en el país de mi residencia.

RETENCIÓN DE MUESTRAS

Una vez completada la prueba, mi muestra podrá ser anónima y utilizarse para el desarrollo y mejora de la prueba, la validación interna, la garantía de calidad y fines de capacitación. GeneDx no le devolverá las muestras de ADN a usted ni a los médicos remitentes, a menos que se hayan hecho arreglos específicos previos.

Entiendo que las muestras de los residentes del Estado de Nueva York no serán incluidas en los estudios de investigación anónimos descritos en esta autorización y GeneDx no las retendrá por más de 60 días después de la finalización de la prueba, a menos que mi selección lo autorice específicamente. La autorización es opcional, y las pruebas no se verán afectadas si no marco la casilla del idioma de autorización de Nueva York. GeneDx no realizará ninguna prueba en la muestra biológica que no sea la específicamente autorizada.

PARTICIPACIÓN EN LA BASE DE DATOS

La información genética y el historial de salud anónimos pueden ayudar a los médicos y a los científicos a entender cómo los genes afectan la salud humana. Compartir esta información anónima ayuda a los médicos a proporcionar una mejor atención a sus pacientes y a los investigadores a realizar nuevos descubrimientos. GeneDx comparte este tipo de información con médicos, científicos y bases de datos de atención médica. GeneDx no compartirá ninguna información de identificación personal y sustituirá la información de identificación por un código único no derivado de ninguna información de identificación personal. Incluso con un código único, existe el riesgo de que se me identifique a partir de la información genética y de salud que se comparte. GeneDx cree que esto es poco probable, aunque el riesgo es mayor si ya he compartido mi información genética o de salud con recursos públicos, como sitios web de genealogía.

RESULTADOS SECUNDARIOS DE LA SECUENCIACIÓN DEL EXOMA/GENOMA

- Aplicable solo para las pruebas de secuenciación completa del exoma y de secuenciación del genoma
- No se aplica a las pruebas Xpanded® ni Slice

Las pruebas de secuenciación del exoma (ES) y de secuenciación del genoma (GS) analizan muchos genes y enfermedades diferentes y pueden revelar algunos resultados no relacionados directamente con el motivo por el que se solicitó la ES/GS. Estos resultados se denominan "incidentales" o "secundarios" y pueden proporcionar información que no se había previsto.

Los resultados secundarios son variantes, identificadas por una prueba de secuenciación del exoma o del genoma, en genes que no están relacionados con las características clínicas del individuo.

El Colegio Americano de Genética Médica y Genómica (ACMG) ha recomendado que los resultados secundarios identificados en un subconjunto específico de genes de acción médica asociados con varios trastornos hereditarios se comuniquen a todos los pacientes que tengan una prueba del del secuenciación del exoma y o del genoma. Consulte la última versión de las recomendaciones del ACMG para informar de los resultados secundarios en la secuenciación clínica del exoma y el genoma para obtener detalles completos de los genes y los trastornos genéticos asociados. Los resultados secundarios notificables se confirmarán mediante un método de prueba alternativo cuando sea necesario.

Nombre del paciente	Apellido del paciente
Fecha de nacimiento del paciente (mm/dd/aaaa)	ID de la orden del Portal de GeneDx (si procede)

¿QUÉ SE REPORTARÁ SOBRE EL PACIENTE?

Todas las variantes patógenas conocidas y/o esperadas asociadas con genotipos específicos identificados en los genes (para las que se haya logrado una cobertura mínima de 10X mediante la secuenciación del exoma o una cobertura mínima de 15X mediante la secuenciación del genoma), según lo recomendado por el ACMG.

¿QUÉ SE REPORTARÁ SOBRE LOS FAMILIARES?

La presencia o ausencia de cualquier resultado secundario reportado para el paciente se proporcionará para todos los familiares analizados por una prueba de secuenciación del exoma o del genoma.

LIMITACIONES

Las variantes patógenas pueden estar presentes en una porción del gen no cubierta por esta prueba y, por lo tanto, no se reportan.

La ausencia de resultados secundarios notificables para un gen concreto no significa que no haya variantes patógenas en ese gen.

Las variantes patógenas que puedan estar presentes en un familiar, pero que no estén presentes en el paciente, no se identificarán ni se reportarán. En el reporte de resultados secundarios solo se reportarán los cambios a nivel de secuencia. No se reportarán las eliminaciones/duplicaciones más grandes, la metilación anormal, las repeticiones de tripletes u otras variantes de expansión, ni otras variantes no identificadas de forma rutinaria por la secuenciación clínica del exoma y del genoma.

ACUERDO FINANCIERO Y DE GARANTÍA

Para la facturación del seguro, entiendo y autorizo a GeneDx a facturar a mi plan de seguro médico en mi nombre, a divulgar cualquier información requerida para la facturación, y a ser mi representante designado para propósitos de apelar cualquier negación de beneficios. Yo irrevocablemente asigno e indico que el pago sea realizado directamente a GeneDx.

Entiendo que los gastos en los que incurra pueden ser diferentes a la cantidad estimada que me indique GeneDx como parte de una investigación de beneficios. Estoy de acuerdo en ser financieramente responsable de todas y cada una de las cantidades indicadas en la explicación de beneficios emitida por mi plan de seguro médico. Si mi proveedor de seguro me envía un pago directamente a mí por los servicios realizados por GeneDx en mi nombre, estoy de acuerdo en endosar el cheque del seguro y enviarlo a GeneDx dentro de los 30 días de recibirlo como pago hacia la reclamación de GeneDx por los servicios prestados.

Si no tengo seguro médico, estoy de acuerdo en pagar el costo total de las pruebas genéticas que fueron ordenadas por mi médico y facturadas a mí por GeneDx. Además, entiendo y acepto que, si no hago el pago de las pruebas genéticas, de acuerdo con las políticas de pago de GeneDx, mi cuenta puede ser entregada a una agencia de cobro externa por falta de pago. Estoy de acuerdo en pagar cualquier costo de cobranza asociado, incluidos los honorarios de los abogados. Con mi firma en el formulario de solicitud de pruebas GeneDx o en la parte inferior de este formulario, acepto la responsabilidad financiera total y completa de todas las pruebas genéticas ordenadas por mi médico.

MEDICARE

Para los pacientes de Medicare se requiere un Aviso al beneficiario por adelantado (ABN) completado. Para más información, visite nuestro sitio web: www.genedx.com/billing.

CARTA DIGITAL DE CONSENTIMIENTO DEL PACIENTE

- Aplicable solo para seguros comerciales
- La estimación es proporcionada por la compañía de su seguro médico y, por lo tanto, NO se enviará ninguna estimación para ninguna orden realizada con planes de seguro financiados por el gobierno federal o estatal (por ejemplo, Medicare, Medicaid, Tricare, etc.), factura institucional o factura del paciente (pagado por cuenta propia).

Para proporcionarle los gastos estimados no reembolsables realizados por usted relacionados con su prueba, GeneDx le enviará un correo electrónico y/o un texto con el enlace para acceder a su Carta digital del paciente personalizada. Para poder enviar esta información, necesitamos su consentimiento y aceptación de los siguientes puntos:

- 1) GeneDx puede utilizar su dirección de correo electrónico o número de teléfono móvil con el único fin de que GeneDx le envíe su obligación financiera estimada. Pueden aplicarse tarifas de datos para mensajes de texto. GeneDx no es responsable de los mensajes no entregados debido a información de contacto incorrecta o ilegible.
- 2) GeneDx le enviará un correo electrónico o un mensaje de texto con un enlace para ver su Carta del paciente personalizada que incluye la estimación de los gastos de la prueba. El enlace es sensible al tiempo y solo estará disponible durante 72 horas a partir del envío del mensaje. Para ver el presupuesto debe hacer clic en el enlace indicado en el mensaje.
- 3) Si no realiza ninguna acción, GeneDx asumirá que usted está de acuerdo en continuar con las pruebas y facturará a su seguro médico. Usted puede aprobar la prueba con el seguro, pagarla por cuenta propia o cancelar la prueba a través del enlace dentro del plazo otorgado de 72 horas. A su vez, si GeneDx recibe su(s) muestra(s) y la forma de pago no ha sido cambiada, o la prueba no ha sido cancelada, seguiremos adelante con la prueba tal como fue ordenada, y usted será responsable de cualquier costo no reembolsable para la realización de la(s) prueba(s).

He leído, o me han leído, todas las declaraciones anteriores y entiendo la información relativa a las pruebas de genética molecular. He tenido la oportunidad de hacer preguntas sobre las pruebas, el procedimiento, los riesgos y las alternativas. Al firmar este formulario, autorizo a GeneDx a realizar las pruebas genéticas según lo ordenado. Entiendo que, para las pruebas que evalúan datos de varios miembros de la familia simultáneamente, los resultados de las pruebas de estos familiares pueden incluirse en un único reporte completo que se pondrá a disposición de todas las personas sometidas a la prueba y de sus médicos. Más información, incluido el Aviso de las políticas de privacidad de GeneDx, se tiene disponible en el sitio web de GeneDx: www.genedx.com

- Al marcar esta casilla, confirmo que soy residente del estado de Nueva York, y doy permiso para que GeneDx retenga cualquier muestra restante por más de 60 días después de la finalización de la prueba, y para que sea utilizada como una muestra anónima para el desarrollo y la mejora de la prueba, la validación interna, la garantía de calidad y fines de capacitación. De lo contrario, la ley de Nueva York exige que GeneDx destruya mi muestra después de 60 días, y no podrá ser utilizada para estudios de desarrollo de pruebas.
- Marque esta casilla si desea que no se le contacte para estudios de investigación.
- Marque esta casilla si no desea recibir los resultados secundarios del ACMG (pruebas de secuenciación del exoma completo y de secuenciación del genoma SOLAMENTE; no de las pruebas Xpanded® o Slice).

Firma del paciente o tutor legal (obligatorio)		Fecha
Firma del familiar A o tutor legal	Relación del familiar A con el paciente	Fecha
Firma del familiar B o tutor legal	Relación del familiar B con el paciente	Fecha
OPCIONAL Y SOLO PARA SEGURO MÉDICO COMERCIAL: Al introducir mi información de contacto preferida a continuación, doy permiso para que GeneDx me envíe un correo electrónico o un texto con un enlace para acceder a mi Carta digital del paciente personalizada. Pueden aplicarse tarifas de datos.		
Número de celular*	Correo electrónico*	

*La información de contacto proporcionada debe ser de la persona que autoriza la prueba genética.