

N.º de cuenta

Nombre de la cuenta

Nombre

Apellido

Fecha de nacimiento (mm/dd/aaaa)

Comprendo que mi proveedor de atención médica ha pedido los siguientes análisis genéticos para {mi/mi hijo}: _____

Información general sobre los análisis genéticos

¿Qué son los análisis genéticos?

El ADN brinda instrucciones para el crecimiento y desarrollo de nuestro cuerpo. Los genes son distintas secuencias de ADN, y se agrupan en cromosomas. El ADN de un gen contiene instrucciones para fabricar proteínas, las cuales determinan cosas como el crecimiento y el metabolismo, así como rasgos como el color de ojos y el tipo de sangre. Los trastornos genéticos están causados por cambios perjudiciales en el ADN o por cambios en la estructura o la cantidad de cromosomas. El análisis genético es una prueba de laboratorio que intenta identificar estos cambios perjudiciales en los cromosomas o en el ADN. El análisis genético puede ser una prueba de diagnóstico, la cual se usa para identificar o descartar una afección genética específica. Los análisis de detección genética se utilizan para evaluar la posibilidad que tiene una persona de desarrollar o tener un hijo con una afección genética. Los análisis de detección genética no son generalmente de diagnóstico, y los resultados pueden requerir otras pruebas de diagnóstico adicionales.

El propósito de este análisis es ver si yo, o mi hijo, podríamos tener una variante genética o reagrupación de cromosomas que causa un trastorno genético o determinar las probabilidades de que yo, o mi hijo, desarrollemos o transmitamos un trastorno genético en el futuro. Para los fines de este consentimiento, "mi hijo" también puede significar mi bebé en gestación.

Hay información adicional disponible sobre el análisis específico que se solicita a través de mi proveedor de atención médica o puedo visitar el sitio web de GeneDx, www.genedx.com. Esta información incluye los tipos específicos de trastornos genéticos que pueden identificarse mediante el análisis genético, la probabilidad de un resultado positivo, y las limitaciones de los análisis genéticos.

Si {yo/mi hijo} ya conocemos la(s) variante(s) genética(s) específica(s) o la reagrupación de cromosomas que causan el trastorno genético en mi familia, comunicaré al laboratorio esta información.

¿Qué puedo aprender de este análisis genético?

A continuación se describen los posibles resultados del análisis:

1) Positivo: un resultado positivo indica que se ha identificado una variante genética que explica la causa {de mi trastorno genético/del trastorno genético de mi hijo} o que {yo corro/mi hijo corre} un mayor riesgo de desarrollar el trastorno en el futuro. Es posible que el análisis arroje un resultado positivo para más de una variante.

2) Negativo: un resultado negativo indica que no se identificó una variante genética causante de enfermedad en el análisis realizado. Esto no garantiza que {yo estaré/mi hijo estará} sano o libre de trastornos genéticos o afecciones médicas. Si {yo tengo/mi hijo tiene} un resultado negativo en el análisis para una variante que se sabe que causa el trastorno genético en otros familiares {míos/de mi hijo}, este resultado descarta un diagnóstico del mismo trastorno genético en {mi/mi hijo} debido a este cambio específico.

3) Variante de significancia incierta (variant of uncertain significance, VUS)/no concluyente: el hallazgo de una variante de significancia incierta indica que se detectó un cambio en un gen, pero actualmente se desconoce si ese cambio se asocia con un trastorno genético ya sea ahora o en el futuro. Una variante de significancia incierta no es lo mismo que un resultado positivo y no aclara si {yo corro/mi hijo corre} un mayor riesgo de desarrollar un trastorno genético. El cambio podría ser una variante genética normal o podría ser causante de enfermedad. Es posible que se recomiende hacer más análisis, que incluyen análisis de ambos progenitores y otros familiares. También es posible que sea necesario obtener información o registros médicos detallados de otros familiares para ayudar a aclarar los resultados.

4) Resultados imprevistos: en raras ocasiones, este análisis puede revelar un cambio genético importante que no esté directamente relacionado con el motivo por el que se solicitó este análisis. Por ejemplo, este análisis puede indicarme el riesgo de otra afección genética que {no conozco/mi hijo no conoce} o puede indicar diferencias en la cantidad o reagrupación de los cromosomas sexuales. Esta información puede divulgarse al proveedor de atención médica que solicita el análisis si es probable que impacte en la atención médica.

La interpretación del resultado se basa en la información actualmente disponible en la bibliografía médica y las bases de datos científicas y de investigaciones. Dado que la bibliografía y el conocimiento médico y científico están en constante cambio, la nueva información que esté disponible en el futuro puede reemplazar la información que usa GeneDx o se puede agregar a esta para interpretar {mis resultados/los resultados de mi hijo}. Los proveedores pueden comunicarse con GeneDx en cualquier momento para analizar la clasificación de una variante identificada. Además, {mis proveedores de atención médica/los proveedores de atención médica de mi hijo} o yo podemos revisar los recursos públicamente disponibles que usa la comunidad médica, tales como ClinVar (www.clinvar.com), para buscar información actualizada sobre la interpretación clínica de mi(s) variante(s)/la(s) variante(s) de mi hijo.

En el caso de los análisis que evalúan datos de distintos familiares, mi cónyuge o pareja al mismo tiempo, los resultados se pueden incluir en un único informe completo.

¿Cuáles son los riesgos y las limitaciones de este análisis genético?

- El análisis genético es una parte importante del proceso de diagnóstico. Sin embargo, los análisis genéticos no siempre dan una respuesta definitiva. En algunos casos, los análisis pueden no identificar una variante genética aunque exista una. Esto puede deberse a las limitaciones en el conocimiento médico actual o la tecnología de los análisis.
- La interpretación precisa de los resultados de los análisis puede requerir que se conozcan las relaciones biológicas reales de una familia. No declarar con exactitud las relaciones biológicas en {mi familia/la familia de mi hijo} puede dar lugar a una interpretación incorrecta de los resultados, diagnósticos incorrectos y/o resultados de análisis poco concluyentes. En algunos casos, los análisis genéticos pueden revelar que las relaciones biológicas reales de una familia no son las que se informaron. Esto incluye la no paternidad (el padre declarado de una persona no es el padre biológico) y la consanguinidad (los padres de una persona son parientes de sangre). Puede ser necesario informar estos hallazgos al proveedor de atención médica que solicitó el análisis.
- Los análisis genéticos son altamente precisos. En raras ocasiones, pueden producirse resultados imprecisos por varios motivos. Estos motivos incluyen, entre otros: muestras mal rotuladas, transmisión imprecisa de información clínica/médica, errores técnicos poco frecuentes o circunstancias inusuales como trasplante de médula ósea, o la presencia de cambio(s) en un porcentaje tan pequeño de células que el/los cambio(s) no puede(n) detectarse mediante el análisis (mosaicismo).
- Este análisis no tiene la capacidad de detectar todos los riesgos médicos a largo plazo que {yo/mi hijo} podría experimentar. El resultado de este análisis no garantiza mi salud o la salud de mi hijo/feto. Es posible que aún deban hacerse otros análisis de diagnóstico, especialmente si solo se realizó un análisis de detección genética anteriormente.
- En ocasiones, es posible que se necesite una muestra adicional si la muestra inicial no es adecuada.

Confidencialidad del paciente y asesoramiento genético

Se recomienda recibir asesoramiento genético antes y después de que se me realice este análisis genético. Puedo encontrar un asesor genético en mi área aquí: www.nsgc.org. Es posible que se necesiten más análisis o consultas adicionales con un proveedor de atención médica.

Para mantener la confidencialidad, los resultados de los análisis solo se divulgarán al proveedor de atención médica que hace la remisión, al laboratorio que solicita el análisis, a mí, a otros proveedores de atención médica involucrados en {mi diagnóstico y tratamiento/el diagnóstico y tratamiento de mi hijo} o a otras personas que tengan derecho por ley. El gobierno federal de los Estados Unidos ha sancionado varias leyes que prohíben la discriminación basada en los resultados de análisis genéticos por parte de compañías de seguro de salud y empleadores. Además, estas leyes prohíben la divulgación no autorizada de esta información. Comprendo que puedo visitar www.genome.gov/10002077 para obtener más información.

N.º de cuenta

Nombre de la cuenta

Nombre

Apellido

Fecha de nacimiento (mm/dd/aaaa)

Muestras internacionales

Si {resido/mi hijo reside} fuera de los Estados Unidos, certifico que al entregar una muestra para análisis, no violo a sabiendas ninguna prohibición de exportación ni ninguna otra restricción legal {de mi país de residencia/del país de residencia de mi hijo}.

Retención de muestras

Después de que se complete el análisis, la muestra proporcionada, sin datos identificatorios, puede usarse con fines de desarrollo y perfeccionamiento de los análisis, validación interna, control de calidad y capacitación. Las muestras de ADN no se devuelven a las personas ni a los proveedores de atención médica que realizan las remisiones a menos que esto se haya acordado específicamente con anterioridad.

Comprendo que las muestras de residentes del estado de New York no se incluirán en los estudios de investigación sin datos identificatorios descritos en esta autorización y no se conservarán durante más de 60 días después de la finalización del análisis, a menos que mi selección a continuación lo autorice específicamente. La autorización es opcional y los análisis no se verán afectados si no marco el cuadro de autorización para New York.

Participación en bases de datos

Los antecedentes médicos y la información genética sin datos identificatorios pueden ayudar a los proveedores de atención médica y a los científicos a comprender cómo afectan los genes la salud humana. Si bien es posible que {yo no me beneficie/mi hijo no se beneficie} personalmente, compartir esta información ayuda a los proveedores de atención médica a brindar una mejor atención a sus pacientes y a los investigadores a realizar descubrimientos. GeneDx comparte este tipo de información con proveedores de atención médica, científicos y bases de

datos de atención médica. No se compartirá ninguna información de identificación personal, ya que esta se reemplazará con un código único.

Si bien solo se utiliza un código para la presentación de información en las bases de datos, existe el riesgo de que {yo/mi hijo} sea identificado en función de la información genética y de salud que se comparte. GeneDx considera que esto es poco probable, si bien el riesgo es mayor si yo ya compartí información genética o de salud {mía/de mi hijo} con recursos públicos, como sitios web de genealogía.

Nuevo contacto para participar en investigaciones

Aparte de lo anterior, GeneDx puede colaborar con científicos, investigadores y desarrolladores de fármacos para obtener más conocimientos sobre las enfermedades genéticas y para desarrollar nuevos tratamientos. Si hay oportunidades de participar en investigaciones relevantes para el trastorno presente en {mi familia/la familia de hijo}, y si he dado mi consentimiento para que me vuelvan a contactar, GeneDx puede permitirle a mi proveedor de atención médica que se comuniquen nuevamente conmigo para los fines de investigación, como el desarrollo de nuevos análisis, desarrollo de fármacos u otras modalidades de tratamiento. En algunas situaciones, por ejemplo, si mi proveedor de atención médica no está disponible, es posible que se comuniquen conmigo directamente.

Toda investigación que dé lugar a avances médicos, lo que incluye nuevos productos, análisis o descubrimientos, puede tener un posible valor comercial y puede desarrollarse y ser propiedad de GeneDx o los investigadores que colaboran. Si alguna persona o empresa se beneficia financieramente de estos estudios, no habrá ninguna compensación para {mi/mi hijo} o {mis herederos/los herederos de mi hijo}.

Hallazgos secundarios de WES y opción de no participar

Debido a que en los análisis XomeDx, XomeDxPlus, XomeDxPrenatal y XomeDxXpress se estudian diferentes afecciones y genes, es posible que estos análisis revelen algunos hallazgos que no están directamente relacionados con el motivo por el que se solicitó la secuenciación de exoma completo (Whole Exome Sequencing, WES). Dichos hallazgos se denominan "incidentales" o "secundarios" y pueden brindar información que no estaba prevista.

Los **hallazgos secundarios** son variantes, identificadas por los análisis XomeDx, XomeDxPlus, XomeDxPrenatal y XomeDxXpress, en genes que no están relacionados con las características clínicas informadas de la persona.

El Colegio Estadounidense de Genética y Genómica Médica (American College of Medical Genetics and Genomics, ACMG) ha recomendado que se informen los hallazgos secundarios identificados en un subconjunto específico de genes médicamente accionables asociados con diversos trastornos hereditarios para todos los probandos que se sometan a la secuenciación del exoma completo. Consulte la última versión de [ACMG Recommendations for Reporting of Secondary Findings in Clinical Exome and Genome Sequencing](#) (Recomendaciones del ACMG para comunicar hallazgos secundarios en la secuenciación clínica de exoma y genoma) para obtener información completa sobre los genes y los trastornos genéticos asociados. Los hallazgos secundarios posibles de ser informados se confirmarán mediante un método de análisis alternativo.

Qué se informará para el probando

- Todas las variantes patógenas conocidas y/o previstas identificadas en los exones codificantes de los genes (para los cuales se haya logrado como mínimo una cobertura de 10X mediante el análisis XomeDx, XomeDxPlus, XomeDxPrenatal o XomeDxXpress), según lo recomendado por el ACMG.

Qué se informará para los familiares (si se hacen los análisis con XomeDx, XomeDxPlus, XomeDxPrenatal o XomeDxXpress)

- La presencia o la ausencia de hallazgos secundarios informados para el probando se comunicará para todos los parientes analizados con XomeDx, XomeDxPlus, XomeDxPrenatal o XomeDxXpress.

Limitaciones

- Es posible que las variantes patógenas estén presentes en una parte del gen no cubierto por este análisis y, por lo tanto, no se informen.
La ausencia de hallazgos secundarios posibles de ser informados para cualquier gen en particular no implica que no existan variantes patógenas en ese gen.
- Las variantes patógenas que puedan estar presentes en un familiar, pero no en el probando, no se identificarán ni informarán.
- Solo los cambios en el nivel de secuenciación se comunicarán en el informe de hallazgos secundarios. No se informarán eliminaciones/duplicaciones más grandes, metilaciones anormales, repetición de tripletes u otras variantes de expansión que no se identifican rutinariamente en la secuenciación del exoma completo.

Consentimiento del paciente (firme aquí o en la página 1 del formulario de solicitud de prueba)

He leído el documento de consentimiento informado y autorizo a GeneDx a que realice las pruebas genéticas descritas. También autorizo que mis muestras y mi información clínica se utilicen en estudios sin identificación en GeneDx para mejorar las pruebas genéticas y para fines de publicación, según corresponda. No podrá usarse mi nombre ni ninguna otra información personal que me identifique en ningún estudio o publicación, ni tampoco vincularse a los resultados de tales estudios o publicaciones. También autorizo a que GeneDx me informe a mí o a mi proveedor de atención médica en el futuro sobre nuevas oportunidades de investigación, incluidos tratamientos para la afección de mi familia.

- Marque esta casilla si no desea que se comuniquen nuevamente con usted para estudios de investigación.
- Marque esta casilla si no desea recibir hallazgos secundarios.
- Marque esta casilla si reside en el estado de New York y autoriza a GeneDx a conservar cualquier muestra sobrante por un plazo superior a 60 días después de finalizar las pruebas.

Firma del paciente/tutor

Fecha (mm/dd/aaaa)

Comprendo que puedo comunicarme con el laboratorio por correo electrónico a genedx@genedx.com o por teléfono al +1-301-519-2100, o si me encuentro en los Estados Unidos, al número gratuito +1-888-729-1206 si cambio de opinión o tengo alguna pregunta.