

CONSENTIMIENTO INFORMADO PARA SECUENCIACIÓN DE EXOMA/GENOMA COMPLETO

N.º de cuenta	Nombre de la cuenta	
Nombre	Apellido	Fecha de nacimiento

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 aspectos como el crecimiento y el metabolismo, así como rasgos como el color de ojos y el tipo de sangre. Los trastornos genéticos son causados por ciertos cambios en el ADN que afectan la estructura o la cantidad de cromosomas. El análisis genético es una prueba de laboratorio que intenta identificar estos cambios 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 generalmente no son de diagnóstico y los resultados pueden requerir pruebas 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.

Si yo/mi hijo ya conocemos las variantes genéticas específicas 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 o mi hijo corremos 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 ninguna variante genética causante de enfermedad en el análisis realizado. Esto no garantiza que yo o mi hijo estaremos sanos o libres de trastornos genéticos o afecciones médicas. Si yo o mi hijo obtenemos 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 mí/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 o mi hijo corremos 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, incluidos análisis de los padres 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 yo/mi hijo no conocemos, 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 o ampliar la información que usa GeneDx 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 a disposición del público que usa la comunidad médica, tales como ClinVar (www.clinvar.com), para buscar información actualizada sobre la interpretación clínica de mis variantes/las variantes 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 a la tecnología de los análisis.
- La interpretación precisa de los resultados de los análisis puede exigir el conocimiento de las relaciones biológicas reales de una familia. El no declarar con exactitud las relaciones biológicas de mi familia/la familia de mi hijo puede dar lugar a una interpretación incorrecta de los resultados, diagnósticos incorrectos y/o resultados de análisis no 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 cambios en un porcentaje tan pequeño de células que los cambios no pueden detectarse mediante el análisis (mosaicismo).
- Este análisis no tiene la capacidad de detectar todos los riesgos médicos a largo plazo que yo/mi hijo podríamos 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 ingresar en www.genome.gov/10002077 para obtener más información.

Para algunos análisis genéticos, incluir muestras de los padres biológicos y/u otros familiares junto con la muestra del paciente puede facilitar la interpretación de los resultados. Estos análisis a menudo se conocen como "pruebas trio" ya que, por lo general, incluyen las muestras del paciente y de ambos padres. Las muestras de los familiares deben presentarse con la muestra del paciente. Se debe proporcionar la información clínica del paciente y de cualquier familiar que proporcione una muestra. Comprendo que GeneDx usará la muestra de los familiares cuando fuera necesario para la interpretación de los resultados del análisis del paciente. El informe del paciente puede incluir la información clínica y genética acerca de un familiar cuando sea pertinente para la interpretación de los resultados. Los familiares no reciben un análisis independiente de los datos ni un informe por separado, a menos que este análisis sea solicitado por un proveedor de atención médica autorizado.

Muestras internacionales

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

Puedo obtener 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 las listas completas de genes, los tipos específicos de trastornos genéticos que pueden identificarse mediante el análisis genético, la probabilidad de un resultado positivo, las limitaciones de los análisis genéticos, e información sobre cómo se almacenan y utilizan las muestras y los datos.

Retención de muestras

Después de que se complete el análisis, la muestra proporcionada sin identificación 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 Nueva York no se incluirán en los estudios de investigación sin identificación descritos en esta autorización y no se conservarán durante más de 60 días después de la finalización del análisis, a menos que mi selección lo autorice específicamente. La autorización es opcional, y los análisis no se verán afectados si no marco el cuadro del texto de autorización para Nueva York. No se realizarán otros análisis que no sean aquellos autorizados para llevarse a cabo en la muestra biológica.

Participación en bases de datos

Los antecedentes médicos y la información genética sin identificación 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) (me/se) identifique 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 comparto información genética o de salud (mía/de mi hijo) con recursos públicos, como sitios web de genealogía.

Nuevo contacto para participar en investigaciones

Además de lo anterior, GeneDx puede colaborar con científicos, investigadores y desarrolladores de fármacos para promover el conocimiento de enfermedades genéticas y desarrollar tratamientos nuevos. Si hay oportunidades de participar en investigaciones relevantes para el trastorno 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 comunique 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, incluidos nuevos productos, análisis o descubrimientos, puede tener un posible valor comercial y puede desarrollarse y ser propiedad de GeneDx o de los investigadores que colaboran. Si alguna persona o empresa se beneficia financieramente de estos estudios, no habrá ninguna compensación para (mí/mi hijo) o (mis herederos/ los herederos de mi hijo).

CONSENTIMIENTO INFORMADO PARA SECUENCIACIÓN DE EXOMA/GENOMA COMPLETO

Aplicable solo para análisis XomeDx, XomeDxPrenatal, XomeDxXpress y GenomeSeqDx.

Hallazgos secundarios de la secuenciación de exoma/genoma y opción de exclusión

Debido a la diversidad de genes y afecciones que se analizan en las pruebas GenomeSeqDx, XomeDx, XomeDxPlus, XomeDxPrenatal y XomeDxXpress, estos análisis pueden revelar algunos hallazgos que no estén directamente relacionados con el motivo por el cual se solicitó la secuenciación del exoma/genoma. Dichos hallazgos se denominan "incidentales" o "secundarios", y pueden brindar información que no estaba prevista.

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

El Colegio Estadounidense de Genética Médica y Genómica (American College of Medical Genetics and Genomics, ACMG) ha recomendado que se informen los hallazgos secundarios identificados en un subconjunto específico de genes médicamente procesables asociados con varios trastornos hereditarios de todos los probandos que se someten a una secuenciación de genoma o exoma. Consulte la última versión de las Recomendaciones del ACMG para comunicar hallazgos secundarios en la secuenciación clínica de exoma y genoma (ACMG Recommendations for Reporting of Secondary Findings in Clinical Exome and Genome Sequencing) para obtener información completa sobre los genes y los trastornos genéticos asociados. Los hallazgos secundarios de declaración obligatoria 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 genes (para los cuales se haya logrado como mínimo una cobertura de 10X mediante los análisis GenomeSeqDx, XomeDx, XomeDxPlus, XomeDxPrenatal o XomeDxXpress), según lo recomendado por el ACMG.

¿Qué se informará a los familiares (si se hacen los análisis con GenomeSeqDx, XomeDx, XomeDxPlus, XomeDxPrenatal o XomeDxXpress)?

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

Limitaciones

- Puede haber variantes patógenas presentes en una porción del gen que no estén cubiertas por estos análisis y, por lo tanto, que no se informen.
La ausencia de hallazgos secundarios de declaración obligatoria para un gen particular no significa que no haya ninguna de las 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.
- En el informe de hallazgos secundarios, solo se informarán los cambios al nivel de secuencia. No se informarán eliminaciones/duplicaciones más grandes, metilaciones anormales, repetición de tripletes u otras variantes de expansión, ni otras variantes que no se identifican habitualmente en la secuenciación clínica del exoma y genoma.

CONSENTIMIENTO DEL PACIENTE

Al firmar este formulario, acepto como paciente que he leído el formulario de consentimiento informado adjunto y que autorizo a GeneDx a realizar análisis genéticos, según se describe. En relación con los análisis que evalúan los datos de varios familiares de forma concomitante, tales como yo y mi cónyuge o pareja, los resultados de estos familiares pueden incluirse en un informe integral único que estará disponible para todas las personas analizadas, y sus proveedores de atención médica me han informado que GeneDx puede comunicarse conmigo o con mi proveedor de atención médica acerca de oportunidades de investigación en el futuro. En cuanto a la factura del seguro, comprendo y autorizo a GeneDx a compartir información con la compañía de seguros designada para fines de reembolso. Comprendo que GeneDx intentará comunicarse conmigo si los gastos de bolsillo aproximados que debo pagar excederán los \$100 por análisis. Si GeneDx no puede comunicarse conmigo, yo seré responsable de comunicarme con GeneDx para determinar y pagar los gastos de bolsillo. Puedo obtener más información, incluido el Aviso de políticas de privacidad de GeneDx, en el sitio web de GeneDx: www.genedx.com.

- Al marcar esta casilla, confirmo que soy un residente del Estado de Nueva York y otorgo permiso a GeneDx para que conserve cualquier muestra restante más de 60 días después de la finalización del análisis, y que se usará como una muestra sin identificación con fines de desarrollo y perfeccionamiento de los análisis, validación interna, control de calidad y capacitación. De lo contrario, la ley de Nueva York exige que GeneDx destruya mi muestra después de 60 días, y esta no puede usarse para los estudios mencionados anteriormente.
- Marque esta casilla si no desea que se comuniquen con usted para estudios de investigación.
- Marque esta casilla si no desea recibir resultados secundarios de ACMG.

Firma del paciente/tutor (obligatorio) Fecha Firma del familiar A (obligatorio) Fecha Firma del familiar B (obligatorio) Fecha

DECLARACIÓN DE NECESIDAD MÉDICA

Al presentar esta solicitud de análisis y muestras adjuntas, yo declaro que: (i) autorizo a GeneDx a realizar los análisis indicados y le solicito que los haga; (ii) certifico que la persona que figura como el proveedor que solicita está autorizado por ley para solicitar los análisis correspondientes; (iii) certifico que los paneles personalizados y/o los análisis indicados en este formulario de solicitud son razonables y médicamente necesarios para el diagnóstico y/o el tratamiento de una enfermedad, afección, insuficiencia, síntoma, síndrome o trastorno; (iv) los resultados del análisis determinarán las decisiones de tratamiento y atención médica de la afección del paciente en esta fecha de servicio; (v) he obtenido este consentimiento informado escrito del paciente y los familiares del paciente, si correspondía, para someterse a los análisis genéticos solicitados; y (vi) los códigos de diagnóstico completos y adecuados se indican según el nivel más alto de especificidad.

Firma del proveedor (obligatoria) Fecha

OPCIONES DE PAGO

<input type="radio"/> Factura del seguro	<input type="radio"/> Se incluye una copia de la parte delantera y del dorso de las tarjetas del seguro	<input type="radio"/> Conservar muestra para la investigación de beneficio estimado	
Compañía de seguro	Número de remisión/autorización anterior (adjuntar)	N.º de investigación de beneficio de GeneDx	
N.º de identificación del seguro	Relación con el asegurado: <input type="radio"/> Paciente <input type="radio"/> Cónyuge <input type="radio"/> Hijo <input type="radio"/> Otros _____	Nombre del titular de la póliza	Fecha de nacimiento del titular de la póliza

<input type="radio"/> Factura del paciente	Monto : _____	<input type="radio"/> Factura institucional	
Si se selecciona la factura del paciente, elijo ser considerado como paciente sin cobertura médica para este análisis. Acepto que ni GeneDx ni yo presentaremos una reclamación a mi seguro para este análisis, si tuviera seguro. GeneDx enviará una factura al paciente mencionado anteriormente.		N.º de cuenta de GeneDx	Nombre del hospital/laboratorio
<input type="radio"/> Código de afiliado de GeneDx: _____		Coloque la etiqueta/sello aquí	