

Nombre del paciente	Apellido del paciente
Fecha de nacimiento del paciente (MM/DD/AAAA)	ID del pedido en el portal de GeneDx (si corresponde)

Para los fines de este consentimiento, los términos “yo”, “mi” y “su” se referirán a mí o a mi hijo (incluido mi bebé en gestación) si este es la persona para quien el proveedor de atención médica ha solicitado la prueba.

FINALIDAD DE ESTA PRUEBA

Esta prueba tiene la finalidad de: (a) averiguar si yo podría tener una variante genética o reordenamiento cromosómico causante de un trastorno genético; o (b) evaluar mi posibilidad de llegar a tener o transmitir un trastorno genético en el futuro. Si ya conozco las variantes genéticas o reordenamientos cromosómicos específicos que causan el trastorno genético en mi familia, acepto darle esta información al laboratorio.

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

- Positivo:** Se halló un cambio en su ADN, que muy probablemente sea la causa de sus características/síntomas. Este es el resultado más directo de la prueba, y puede justificar hacerla en otros familiares para determinar las posibilidades de que ellos o sus hijos tengan la enfermedad.
- Negativo:** No se encontraron variantes que expliquen sus síntomas. Esto no significa que usted no tenga una afección genética. Sigue siendo posible que sí haya una variante genética, pero que la prueba solicitada no la haya encontrado. Quizás su proveedor de atención médica o asesor genético le hablen sobre la posibilidad de hacer más pruebas, ya sea ahora o en el futuro.
- Variante de significado incierto (VUS, por sus siglas en inglés):** Se halló un cambio en un gen. Sin embargo, no estamos seguros de si esta variante es la causa de sus síntomas/características. Se requiere más información. Podríamos sugerir hacer la prueba en otros familiares para ayudar a averiguar el significado del resultado de su prueba.
- Resultados imprevistos (hallazgos secundarios de la lista del Colegio Americano de Genética Médica y Genómica [ACMG, por sus siglas en inglés]):** En raras ocasiones, esta prueba podría revelar un cambio genético importante que no esté directamente relacionado con la razón de haberla solicitado. Por ejemplo, los resultados podrían indicar que hay un riesgo de sufrir otra afección genética de la que no se tenga conocimiento, o bien, que hay diferencias en el número o reordenamiento de los cromosomas sexuales. Si es probable que esta información tenga implicaciones en la atención médica, se la daríamos al proveedor de atención médica solicitante.

Debido a que los conocimientos médicos y científicos están en constante evolución, puede que los nuevos datos disponibles complementen la información de la que se haya valido GeneDx para interpretar mis resultados. Los proveedores de atención médica podrán contactar a GeneDx en cualquier momento para hablar sobre la clasificación de una variante identificada.

¿QUÉ SON LAS PRUEBAS GENÉTICAS DE TRÍOS/DUOS?

Para algunas pruebas genéticas, el hecho de incluir muestras de los progenitores y/u otros parientes biológicos junto con la muestra del paciente puede ayudar en la interpretación de los resultados de las pruebas. Estas pruebas suelen denominarse “pruebas de tríos”, ya que por lo general incluyen muestras del paciente y de ambos progenitores.

Las muestras de los familiares deberán enviarse junto con la muestra del paciente. Es imprescindible facilitar información clínica sobre el paciente y cualquier familiar que envíe una muestra.

Entiendo que GeneDx usará las muestras de parientes cuando sea necesario para la interpretación de los resultados de mi prueba, y también que mi informe de prueba podría incluir información clínica y genética sobre un pariente, cuando sea de interés para dicha interpretación. Asimismo, entiendo que los parientes no recibirán un análisis independiente de los datos ni un informe aparte.

RIESGOS Y LIMITACIONES DE LAS PRUEBAS GENÉTICAS

- En ciertos casos, puede que las pruebas no identifiquen una variante genética aunque esta sí exista. Esto podría deberse a limitaciones en los conocimientos médicos actuales o en las tecnologías de análisis.
- Es posible que sea necesario conocer los verdaderos vínculos biológicos de una familia para poder llegar a una interpretación exacta de los resultados de las pruebas. Entiendo que, si no notifico los vínculos biológicos de mi familia con exactitud, podrían producirse errores en la interpretación de los resultados de la prueba y/o en el diagnóstico, como también resultados de prueba no concluyentes. Si la prueba genética revelara que los verdaderos vínculos biológicos de una familia no son como yo los haya declarado, tales como un nexo paterno erróneo (es decir, que el padre declarado no sea el padre biológico) y consanguinidad (es decir, que los padres tengan nexos consanguíneos), acepto que se informen estos hallazgos al proveedor de atención médica que solicitó la prueba.
- Si bien las pruebas genéticas son muy precisas, podría haber resultados erróneos. Las razones de esto son, entre otras: errores en el etiquetado de las muestras, inexactitud de la información clínica/médica suministrada o raros errores técnicos.
- Entiendo que es posible que esta prueba no detecte todos los riesgos médicos que me puedan afectar a largo plazo. El resultado de esta prueba no garantiza mi salud, y es posible que sea necesario hacer más pruebas diagnósticas.
- Si la muestra inicial no es adecuada, acepto proporcionar una adicional.

CONFIDENCIALIDAD DEL PACIENTE Y ASESORAMIENTO GENÉTICO

Se me recomienda recibir asesoramiento genético antes y después de hacerme esta prueba genética. En el sitio web www.nsgc.org podré encontrar asesores genéticos de mi localidad. Quizás sea necesario hacer más pruebas o consultas con un proveedor de atención médica.

Para mantener la confidencialidad, los resultados de las pruebas se nos darán a conocer únicamente a mí; a mi proveedor de atención médica y laboratorio solicitantes; a otros proveedores de atención médica que participen en mi cuidado, diagnóstico y tratamiento, o a terceros (con mi consentimiento o según lo permita o exija la ley). Las leyes federales prohíben la revelación no autorizada de esta información. El sitio web www.genome.gov/10002077 contiene más información.

CONSERVACIÓN DE MUESTRAS

Una vez concluidas las pruebas, mi muestra podría ser desidentificada y utilizada para fines de desarrollo y mejora de las pruebas, validación interna, garantía de calidad y capacitación. GeneDx no les devolverá las muestras de ADN ni a usted ni a los proveedores de atención médica solicitantes, a menos que previamente se hayan hecho acuerdos específicos.

Entiendo que las muestras de residentes del estado de Nueva York no se incluirán en los estudios de investigación desidentificados descritos en esta autorización, y que GeneDx no las conservará por más de 60 días después de haber finalizado la prueba a menos que mi selección lo autorice específicamente. Tal autorización es opcional, y las pruebas no se verán afectadas si no marco la casilla referente a la autorización en Nueva York. GeneDx no realizará en la muestra biológica ninguna prueba que no esté específicamente autorizada.

PARTICIPACIÓN EN LA BASE DE DATOS

La información genética y los antecedentes médicos desidentificados pueden ayudar a los proveedores de atención médica y científicos a entender el efecto que tienen los genes en la salud de los seres humanos. El hecho de compartir esta información desidentificada ayuda a los proveedores de atención médica a atender mejor a sus pacientes y, a los investigadores, a hacer nuevos descubrimientos. GeneDx comparte este tipo de información con las bases de datos de médicos, científicos y profesionales de la salud. GeneDx no compartirá ninguna información identificativa personal; en vez de eso, la reemplazará por un código único que no se derive de ningún dato identificativo personal. Pero, incluso con un código único, existe el riesgo de que me puedan identificar a partir de la información genética y médica que se comparta. GeneDx opina que esto es poco probable, aunque el riesgo es mayor si ya yo he dado a conocer mi información genética o médica en recursos públicos, tales como sitios web de genealogía.

PARTICIPACIÓN EN EL PROGRAMA DE ASOCIACIÓN PARA LA EPILEPSIA (EPILEPSY PARTNERSHIP PROGRAM)

Entiendo que GeneDx enviará a terceros datos desidentificados de resultados de pruebas (sin incluir hallazgos secundarios de la lista del ACMG) para fines investigativos o comerciales y que recibirá una remuneración por suministrar los servicios de pruebas y por participar en intercambios de datos con terceros, cumpliendo las leyes aplicables. GeneDx no compartirá información identificativa personal del paciente en ningún momento. GeneDx podrá compartir con terceros información de contacto para los proveedores mencionados en el Formulario de solicitud de prueba.

Nombre del paciente	Apellido del paciente
Fecha de nacimiento del paciente (MM/DD/AAAA)	ID del pedido en el portal de GeneDx (si corresponde)

CONTACTOS FUTUROS CON EL PACIENTE PARA LA PARTICIPACIÓN EN INVESTIGACIONES

GeneDx podría colaborar con otros científicos, investigadores y empresas de desarrollo de medicamentos para mejorar el conocimiento de las enfermedades genéticas y generar nuevos tratamientos. Si hubiera oportunidades de participar en investigaciones relacionadas con el trastorno de mi familia/la familia de mi hijo, GeneDx podrá comunicarse con mi proveedor de atención médica con fines investigativos, tales como el desarrollo de nuevas pruebas, medicamentos u otras modalidades de tratamiento. En algunas situaciones (p. ej., si mi proveedor de atención médica no estuviera disponible), es posible que me contacten directamente. Podré optar por rechazar esos contactos directos relacionados con cualquiera de las actividades anteriores; para ello, le solicitaré a mi proveedor de atención médica que marque la casilla de "Rechazo del paciente para el contacto sobre investigaciones". Los avances médicos que resulten de investigaciones (incluidos nuevos productos, pruebas o descubrimientos) podrían tener un valor comercial y ser desarrollados bajo la titularidad de GeneDx o de los investigadores colaboradores. Incluso si alguna persona o corporación llega a percibir beneficios económicos de estos estudios, ni yo/mi hijo ni mis/sus herederos recibiremos compensación alguna.

HALLAZGOS SECUNDARIOS DE LA SECUENCIACIÓN DEL EXOMA/GENOMA

- Aplicable únicamente a las pruebas de secuenciación del genoma o exoma completo
- No se aplica a las pruebas *Xpanded*[®] o *Slice*

Ya que las pruebas de secuenciación del exoma o del genoma analizan una gran diversidad de genes y enfermedades, es posible que arrojen algunos hallazgos no relacionados directamente con la razón de haber solicitado la prueba. Estos hallazgos se conocen como "fortuitos" o "secundarios", y pueden aportar información que no se había previsto.

Los hallazgos secundarios identificados en una prueba de secuenciación del exoma o genoma son variantes en genes que no guardan relación con las características clínicas notificadas de la persona.

El Colegio Americano de Genética Médica y Genómica (ACMG) recomienda que los hallazgos secundarios que se identifiquen en un subconjunto específico de genes con accionabilidad clínica asociados a diversos trastornos hereditarios se notifiquen para todos los probandos que se hagan una secuenciación del exoma o genoma. Consulte la más reciente versión de las recomendaciones del ACMG en relación con la notificación de hallazgos secundarios de la secuenciación clínica del exoma y el genoma para obtener información completa sobre los genes y trastornos genéticos asociados. De ser necesario, se confirmarán los hallazgos secundarios notificables mediante otro método de prueba.

¿QUÉ SE NOTIFICARÁ SOBRE EL PACIENTE?

Todas las variantes patogénicas y probablemente patogénicas asociadas a genotipos específicos identificados en los genes (para los cuales se haya logrado una cobertura mínima de 10X por secuenciación del exoma o una cobertura mínima de 15X por secuenciación del genoma), según las recomendaciones del ACMG.

¿QUÉ SE NOTIFICARÁ SOBRE LOS PARIENTES?

Para todos los parientes que se hagan una prueba de secuenciación del exoma o del genoma se notificará la presencia o ausencia de cualquier hallazgo secundario notificado para el probando.

LIMITACIONES

Puede que haya variantes patogénicas y/o probablemente patogénicas en una porción del gen; sin embargo, si esa porción no está cubierta por esta prueba, no se notificarán esas variantes. La ausencia de hallazgos secundarios notificables para un gen determinado no significa que este no contenga variantes patogénicas y/o probablemente patogénicas. No se identificarán ni se notificarán las variantes patogénicas y/o probablemente patogénicas que puedan estar presentes en un pariente, pero que no estén presentes en el probando. En el informe de hallazgos secundarios se indicarán únicamente los cambios a nivel de secuencia. No se indicarán grandes deleciones/duplicaciones, la metilación anormal, la repetición de tripletes u otras variantes de expansión, ni tampoco otras variantes que no se identifiquen habitualmente en las pruebas clínicas de secuenciación del exoma y del genoma.

ACUERDO ECONÓMICO Y GARANTÍA

Para la facturación al seguro, entiendo y autorizo que GeneDx facture en mi nombre a mi plan de seguro médico, entregue cualquier información requerida para la facturación y se desempeñe como mi representante designado con el propósito de apelar cualquier denegación de beneficios. Asigno y solicito irrevocablemente que el pago se haga directamente a GeneDx.

Entiendo que mis gastos de bolsillo podrían diferir de la cantidad estimada que me hubiera indicado GeneDx como parte de una investigación de beneficios. Acepto asumir la responsabilidad de los pagos de todos y cada uno de los montos indicados en la explicación de beneficios emitida por mi plan de seguro médico. Si mi proveedor de seguro me envía directamente un pago por los servicios realizados por GeneDx en mi nombre, acepto endosar el cheque del seguro y enviarlo a GeneDx dentro del plazo de 30 días de su recepción como pago para la reclamación de GeneDx por los servicios prestados.

Al firmar este formulario, reconozco, en mi calidad de paciente o pariente que se haya hecho la prueba, que leí o me leyeron el documento de consentimiento informado (Informed Consent) de GeneDx y que entiendo la información sobre las pruebas de genética molecular. Tuve la oportunidad de hacer preguntas sobre las pruebas, el procedimiento, los riesgos y las alternativas. Al firmar este formulario, autorizo a GeneDx a hacer las pruebas genéticas según se hayan solicitado. Entiendo que, para las pruebas que evalúen los datos de varios familiares simultáneamente, es posible que los resultados se incluyan en un único informe integral que será puesto a disposición de todas las personas que se hayan hecho las pruebas y sus proveedores de atención médica.

- Rechazo de información sobre hallazgos secundarios.** Marque esta casilla si no desea recibir los hallazgos secundarios de la lista del ACMG (para las pruebas de secuenciación del genoma o exoma completo ÚNICAMENTE; no se aplica a las pruebas *Xpanded*[®] o *Slice*).
- Autorización de conservación en Nueva York.** Al marcar esta casilla, confirmo que soy residente del estado de Nueva York, y doy permiso para que GeneDx conserve cualquier muestra sobrante durante más de 60 días tras la finalización de las pruebas, y para que tal muestra se utilice en condición desidentificada para fines de desarrollo y mejora de las pruebas, validación interna, garantía de calidad y capacitación. De lo contrario, las leyes de Nueva York exigen a GeneDx destruir mi muestra dentro del plazo de 60 días y prohíben usarla para estudios de desarrollo de pruebas.
- Rechazo del paciente para el contacto sobre investigaciones.** Marque esta casilla si no desea que se le contacte para estudios de investigación.
- Permiso para el Intercambio de información médica.** Marque esta casilla si reside en CA, FL, MA, NV, NY, RI y VT y desea que mi información médica se comparta para participar en el Intercambio de información médica.
- Rechazo del Intercambio de información médica.** Marque esta casilla si reside en cualquier otro estado o territorio de Estados Unidos y no acepta participar en el Intercambio de información médica.

Firma del paciente/tutor legal (obligatoria)		Fecha
Firma del pariente A/tutor legal	Parentesco o relación del pariente A con el paciente	Fecha
Firma del pariente B/tutor legal	Parentesco o relación del pariente B con el paciente	Fecha