



# Consentimiento Informado Secuenciación Completa del Exoma y del Genoma

5424 Glenridge Drive NE | Atlanta, GA 30342 USA | phone: 844.TESTMNG | fax: 678.225.0212 | mnglabs.com

Patient Name \_\_\_\_\_

DOB \_\_\_\_\_

## Aviso para el profesional de atención médica:

El presente documento es un formulario de consentimiento para secuenciación clínica completa del exoma y del genoma. En la actualidad, el laboratorio aceptará solamente solicitudes de análisis completo del exoma y el genoma luego de que el paciente/uno de sus padres o tutor legal/familiar más cercano haya recibido asesoramiento genético de parte de un proveedor de atención médica con experiencia en el asesoramiento de pacientes que se realizan dicho análisis. Tenga en cuenta toda ley estatal vigente con respecto a las necesidades de asesoramiento en relación con la afección actual, las posibilidades de detectar afecciones que no se sospechan, así como también otros problemas relacionados con el seguro de salud, y los posibles efectos en el seguro de vida. Explique este consentimiento al paciente o al representante/tutor autorizado y obtenga un consentimiento informado. Explique la lista de posibles hallazgos incidentales que se le puedan informar al paciente.

## Consentimiento para los pacientes y/o los tutores legales:

### ¿Qué es la secuenciación completa del exoma (whole exome sequencing, WES) y la secuenciación completa del genoma (whole genome sequencing, WGS)?

La secuenciación completa del exoma (WES) y la secuenciación completa del genoma (WGS) son análisis genéticos. Se realizan en el ADN que se extrae de 3 ml de sangre u otro tipo de tejido aceptable. Tienen como objetivo identificar una causa hereditaria de un trastorno. La WES examina el "exoma" o las regiones de codificación del ADN, el segmento más importante que contiene información del genoma, y a menudo identificará la causa de la enfermedad. La WGS examina la totalidad del ADN del código genético humano incluidas las regiones codificantes y no codificantes. La sensibilidad de ambos análisis mejora si la sangre es entregada por los padres biológicos o los hermanos del paciente. El objetivo de ambos análisis es identificar la causa genética de la enfermedad por la cual se presenta el paciente. Por este motivo, es fundamental que se proporcione una descripción detallada de los síntomas clínicos del paciente y de otros integrantes de la familia afectados. Solamente se informarán los resultados sobre el paciente. Dado que los resultados de la WES y la WGS tienen posibles consecuencias para la familia del paciente, recomendamos que el proceso de consentimiento y de solicitud se realicen con la asistencia de un asesor genético y/o el médico que los solicita.

### ¿Qué tipo de resultados se informan?

1. Positivo: se ha(n) identificado variante(s) que, según se conoce, provocan los síntomas de la enfermedad de acuerdo con la evidencia científica disponible en el momento del análisis.
2. Indeterminado: se ha(n) identificado variante(s) que, probablemente, provocan los síntomas de la enfermedad de acuerdo con la evidencia científica disponible en el momento del análisis, pero existe una falta de evidencia científica definitiva disponible para comprobarlo.
3. Negativo: no se han identificado variantes que, según se conoce, provocan los síntomas de la enfermedad de acuerdo con la evidencia científica disponible en el momento del análisis.

### ¿Qué implicancias tienen los resultados positivos y negativos?

Cuando la WES/WGS detecta una enfermedad conocida por provocar variantes, los resultados del análisis son altamente exactos. Un resultado positivo ayudará al médico a predecir de mejor manera el curso de la afección y le brindará a usted opciones de tratamiento, si es que existen. Los resultados también ayudarán a determinar el riesgo de recurrencia de la afección en otros niños. Un resultado indeterminado indicará una causa probable de una afección, pero quizá usted deba consultar a un asesor genético o a su médico y realizarse más análisis independientes para confirmar o descartar la función propuesta. Un resultado negativo no indica la ausencia de una causa genética y no cambiará el diagnóstico clínico.

### ¿Existen limitaciones para los análisis de WES y WGS?

WES y WGS son pruebas de selección. Existe la posibilidad de una variante genética provocada por una afección que no ha sido identificada por los análisis de WES/WGS ya sea debido a las limitaciones técnicas de los ensayos o debido a la comprensión incompleta de la importancia de las variantes detectadas. Pese a que el análisis de WES/WGS es altamente exacto, la interpretación del informe se basa en los conocimientos médicos actuales, los cuales no son completos.

1. Es posible que la WES no detecte trastornos genéticos que sean provocados por una expansión de regiones repetitivas del genoma. Un ejemplo es el síndrome de X frágil. Si se sospecha uno de estos tipos de afecciones, su médico debería solicitar el análisis correspondiente.
2. No todas las regiones del genoma humano pueden secuenciarse debido a limitaciones en tecnología; por lo tanto, algunas variantes en dichas regiones podrían no detectarse con las metodologías de la WGS.

### ¿Qué son los hallazgos incidentales?

Durante la realización del análisis, podrían identificarse mutaciones que provocan enfermedades y que no están relacionadas con la afección del paciente para la cual se realizó el análisis. Estos son los denominados "hallazgos incidentales" e indican la presencia de afecciones potencialmente graves y que no se han detectado anteriormente, que pueden prevenirse o tratarse si se las diagnostica. En nuestro sitio web se brinda una lista de tales afecciones de acuerdo con la recomendación del Colegio Estadounidense de Genética Médica (American College of Medical Genetics, ACMG). Indique si desea que se le brinde información sobre los hallazgos incidentales en relación con las afecciones mencionadas.

- \_\_\_\_\_ (iniciales) deseo obtener información sobre los hallazgos incidentales relacionados con las afecciones mencionadas (paciente en estudio solamente)
- \_\_\_\_\_ (iniciales) deseo obtener información sobre los hallazgos incidentales relacionados con las afecciones mencionadas (paciente en estudio + el padre/la madre)
- \_\_\_\_\_ (iniciales) NO deseo obtener información sobre los hallazgos incidentales relacionados con las afecciones mencionadas

### ¿Existen resultados que no se informarán?

1. Es posible que las muestras obtenidas de los parientes del paciente se utilicen para ayudar a diagnosticar la afección del paciente, pero los resultados correspondientes a estos parientes no se informarán de manera independiente. Se hará referencia a ellos únicamente en el informe para el paciente si son directamente relevantes para la afección del paciente. Sin embargo, es posible que los resultados genéticos del paciente tengan implicancias para sus parientes, y es importante que estas implicancias se analicen con un asesor genético.
2. No se informarán las variaciones en los genes que afectan la susceptibilidad para una afección pero que no hacen que la persona desarrolle la afección.
3. No se informará el estado de portador para trastornos recesivos. La mayoría de las personas es portadora de variantes que no provocan enfermedades pero que podrían hacerlo si dicha persona tuviera hijos con alguien que sea sano pero que tuviera la misma variante. Esto es lo que se denomina ser "portador" para una enfermedad. Si le preocupa ser portador para enfermedades que podrían presentarse en su familia, debería hacerse el análisis para la detección del estado de portador por separado. Se recomienda que analice estas implicancias con su asesor genético.



# Consentimiento Informado Secuenciación Completa del Exoma y del Genoma

5424 Glenridge Drive NE | Atlanta, GA 30342 USA | phone: 844.TESTMNG | fax: 678.225.0212 | mnglabs.com

Patient Name \_\_\_\_\_

DOB \_\_\_\_\_

## ¿Quiénes tendrán acceso a los resultados?

El laboratorio conserva electrónicamente los resultados de los análisis. Los resultados se entregan al médico que los solicitó y/o al establecimiento de atención médica que solicitó el análisis. Los resultados también pueden ponerse a disposición de las personas/organizaciones que posean el derecho legal de acceso en conformidad con la ley federal y/o estatal vigente, o según lo autorice el paciente o el representante del paciente. La privacidad del paciente es de suma importancia para nosotros, y adherimos a los requisitos de privacidad y seguridad de la Ley de Portabilidad y Responsabilidad de los Seguros de la Salud (Health Insurance Portability and Accountability Act, HIPAA).

## ¿Durante cuánto tiempo se conservan los resultados de la WES y la WGS en el laboratorio de análisis?

El laboratorio podrá conservar los datos identificados no procesados sobre la WES/WGS en el laboratorio, de forma indefinida. Esto nos ayuda a mejorar nuestras capacidades para diagnóstico y ayudará a otras personas con afecciones similares. Para avanzar en la comprensión de trastornos genéticos, es posible que sus resultados sean analizados y publicados en artículos científicos, sin identificación, de acuerdo con las pautas de la HIPAA.

\_\_\_\_\_ (iniciales) Aceptamos que los datos de nuestra WES/WGS puedan almacenarse de manera indefinida

\_\_\_\_\_ (iniciales) Aceptamos que los datos de nuestra WES/WGS puedan usarse para publicaciones científicas, sin identificación

## ¿Qué sucederá con mi muestra de ADN?

No se harán análisis adicionales en estas muestras sin la autorización específica firmada por la(s) persona(s). Después de 60 días, salvo que a continuación se otorgue el consentimiento, la muestra se destruirá.

\_\_\_\_\_ (iniciales) Conserve nuestro ADN que se utilizó para análisis de WES/WGS para realizar análisis futuros en el caso en que así lo quisiéramos, o si deseamos participar en investigaciones en el futuro. Entendemos que no se realizarán análisis genéticos adicionales sin nuestro consentimiento específico y/o nuestras instrucciones, pero nuestro ADN puede utilizarse con fines de control de calidad. Entendemos que no se puede garantizar la disponibilidad de nuestro ADN después de 60 días.

## ¿Cuáles son los riesgos de los análisis?

1. No se detectaría la paternidad (cuando el padre informado del niño no es el padre biológico) ni los vínculos en calidad de medio hermano (cuando los hermanos no comparten el mismo padre Y la misma madre). No comunicamos estos hallazgos a menos que conlleven una significancia clínica directa.
2. La ley de no discriminación genética impide que las compañías de seguros utilicen la información genética para negar la cobertura de seguro de salud, pero la ley no cubre el seguro de vida, el seguro por discapacidad o el seguro de atención a largo plazo. La detección de una afección incidental puede afectar su capacidad futura para adquirir estas formas de seguro o para obtener mejores tarifas de seguros. Tenga en cuenta toda ley estatal aplicable y los términos aplicables de cualquier póliza de seguro activa en relación con el consentimiento y la divulgación de estos resultados a las compañías de seguro.
3. La WES/WGS pueden identificar afecciones genéticas graves y/o que no pueden tratarse. Esto puede traer como consecuencia traumas psicológicos tanto para usted como para su familia. La detección de una o más condiciones de tal naturaleza también podría afectar la salud o las necesidades de atención médica de sus hermanos, hijos u otros parientes cercanos.
4. Pese a que la WES/WGS es altamente exacta, la interpretación del informe se basa en los conocimientos médicos actuales, los cuales no son completos. No hacemos un informe de los cambios en la interpretación de las variantes automáticamente, sino que tenemos mecanismos para emitir un informe actualizado si lo solicita el médico del paciente.

## Consentimiento para análisis de la WES y la WGS

Me han explicado todo lo mencionado anteriormente, a mi entera satisfacción, y mi firma a continuación da fe de ello. Comprendo que este es un análisis voluntario, y he tenido la oportunidad de hacer preguntas sobre análisis alternativos.

### Participante de la secuenciación completa del exoma o del genoma (padre/madre/tutor del menor al que se le realiza el análisis):

Nombre, en letra de imprenta: \_\_\_\_\_

Fecha: \_\_\_\_\_

Firma: \_\_\_\_\_

Fecha de nacimiento: \_\_\_\_\_

### He brindado asesoramiento genético y he explicado los riesgos, beneficios y limitaciones de las pruebas WES al paciente/padre/tutor.

#### Médico solicitante:

Nombre, en letra de imprenta: \_\_\_\_\_

Fecha: \_\_\_\_\_

Firma: \_\_\_\_\_

NPI#: \_\_\_\_\_

## Consentimiento de los familiares que entregan una muestra para la evaluación de los resultados del paciente

Comprendo que estoy entregando una muestra de mi para ayudar a evaluar los resultados obtenidos en la persona a la que se le realizan los análisis, y que los resultados obtenidos de mi muestra se utilizarán exclusivamente para este fin. NO se me comunicarán los resultados del análisis de mi muestra.

Nombre del familiar: \_\_\_\_\_

Relación con el paciente en estudio: \_\_\_\_\_

Firma: \_\_\_\_\_

Fecha: \_\_\_\_\_

Nombre del familiar: \_\_\_\_\_

Relación con el paciente en estudio: \_\_\_\_\_

Firma: \_\_\_\_\_

Fecha: \_\_\_\_\_

Nombre del familiar: \_\_\_\_\_

Relación con el paciente en estudio: \_\_\_\_\_

Firma: \_\_\_\_\_

Fecha: \_\_\_\_\_



**MNG** LABORATORIES

A LabCorp Company

# Consentimiento Informado Secuenciación Completa del Exoma y del Genoma

5424 Glenridge Drive NE | Atlanta, GA 30342 USA | phone: 844.TESTMNG | fax: 678.225.0212 | mnglabs.com

Patient Name \_\_\_\_\_

DOB \_\_\_\_\_