



MNG LABORATORIES

A LabCorp Company

# Consentimiento informado para la secuenciación del exoma completo y del genoma completo

5424 Glenridge Drive NE | Atlanta, GA 30342 USA | phone: 844.664.8378 | fax: 678.225.0212 | mnglabs.com

## Aviso para el proveedor de atención médica:

Este documento es un formulario de consentimiento para la secuenciación del exoma completo o del genoma completo. Actualmente, el laboratorio solo acepta solicitudes de pruebas del exoma completo y del genoma completo después de que el paciente/padre o el tutor legal/familiar haya recibido asesoramiento genético de parte de un proveedor de atención médica con experiencia en el asesoramiento de pacientes para dicha prueba. Tenga en cuenta las leyes estatales aplicables con respecto a las necesidades de asesoramiento relacionadas con la afección actual, las posibilidades de detectar afecciones insospechadas, así como otros problemas relacionados con el seguro médico y posibles efectos en el seguro de vida. Explique este consentimiento al paciente o representante/tutor legal autorizado y obtenga un consentimiento informado. Explique la lista de posibles hallazgos casuales que se podrían informar al paciente.

## Consentimiento para las pruebas de la WES y la WGS

Se me ha explicado lo siguiente a mi entera satisfacción, y mi firma a continuación da fe de esto. Comprendo que esta es una prueba voluntaria y he tenido la oportunidad de hacer preguntas acerca de pruebas alternativas.

### Participante de la secuenciación del exoma completo o genoma completo:

Nombre del probando: \_\_\_\_\_

Fecha de nacimiento del probando: \_\_\_\_\_ Fecha: \_\_\_\_\_

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

*(Padre/tutor legal si la persona que se analiza es menor de edad)*

### Proveedor de atención médica que obtiene el consentimiento:

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

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

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

He proporcionado asesoramiento genético y he explicado los riesgos, los beneficios y las limitaciones de las pruebas de la secuenciación del exoma completo (whole exome sequencing, WES) al paciente/padre/tutor legal.

## Consentimiento de los familiares mediante el envío de una muestra para la evaluación de los resultados del paciente:

Comprendo que estoy enviando mi muestra para ayudar a evaluar los resultados obtenidos en la persona que se está analizando y que los resultados obtenidos de mi muestra se usarán solamente para este propósito. NO me informarán los resultados de la prueba de mi muestra. Si solicito algún resultado de la prueba, tendrán que analizarme por separado.

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

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

Relación con el probando: \_\_\_\_\_ Fecha: \_\_\_\_\_

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

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

Relación con el probando: \_\_\_\_\_ Fecha: \_\_\_\_\_

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

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

Relación con el probando: \_\_\_\_\_ Fecha: \_\_\_\_\_

## Consentimiento Adicional

### ¿Qué son los hallazgos casuales?

Durante la prueba, se pueden identificar variantes que causan enfermedades que no están relacionadas con la afección del paciente para la cual se realizó la prueba. Estos se conocen como "hallazgos casuales" e indican la presencia de afecciones potencialmente graves no diagnosticadas en el pasado que se pueden prevenir o tratar si se diagnostican. En el ACMG sitio web se proporciona una lista de tales afecciones según la recomendación del Colegio Estadounidense de Genética Médica (American College of Medical Genetics, ACMG).

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

El laboratorio puede conservar los datos sin procesar identificados de la WES/WGS de forma indefinida. Esto nos ayuda a mejorar nuestras capacidades de diagnóstico y ayudará a otros pacientes con afecciones similares. Para avanzar en la comprensión de los trastornos genéticos, sus resultados pueden analizarse y publicarse en artículos científicos de forma anónima, de conformidad con la ley.

### ¿Qué sucederá con mi muestra de ADN?

No se realizarán pruebas adicionales en estas muestras sin una autorización específica firmada por los individuos. La muestra se destruirá después de 60 días, a menos que se otorgue el consentimiento.

### 1. Consentimiento Para Hallazgos Casuales (iniciales)

\_\_\_\_\_ (Probando Solamente) Me gustaría conocer los hallazgos casuales de las afecciones enumeradas

\_\_\_\_\_ (Probando y Padres/Comparadores) Me gustaría conocer los hallazgos casuales de las afecciones enumeradas

\_\_\_\_\_ **NO me gustaría** conocer los hallazgos casuales de las afecciones enumeradas

### 2. Consentimiento Para el Almacenamiento de Datos sin procesar (iniciales)

\_\_\_\_\_ Aceptamos que los datos de nosotros WES/WGS se puedan almacenar de forma indefinida.

Probando \_\_\_\_\_

Madre \_\_\_\_\_

Padre \_\_\_\_\_

Otro \_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_ Aceptamos que los datos de nosotros WES/WGS se puedan usar para publicaciones científicas de forma anónima.

Probando \_\_\_\_\_

Madre \_\_\_\_\_

Padre \_\_\_\_\_

Otro \_\_\_\_\_

### 3. Consentimiento para futuras pruebas de muestras de ADN (iniciales)

\_\_\_\_\_ Conserve el ADN utilizado para la WES/WGS para futuras pruebas, en caso de que dichas pruebas o investigaciones se deseen en el futuro. No se realizarán pruebas genéticas adicionales sin consentimiento ni instrucciones específicas, pero el ADN se puede utilizar con fines de control de calidad interno. Se entiende que no hay garantía de disponibilidad del ADN después de 60 días.

Probando \_\_\_\_\_ Madre \_\_\_\_\_ Padre \_\_\_\_\_ Otro \_\_\_\_\_

## Consentimiento Informado Para pacientes o tutores legales:

### ¿Qué es la secuenciación del exoma completo (WES) y la secuenciación del genoma completo (WGS)?

La secuenciación del exoma completo (WES) y la secuenciación del genoma completo (WGS) son pruebas genéticas. Se realizan en el ADN extraído de 3 ml de sangre u otro tipo de tejido aceptable. Su propósito es identificar la causa hereditaria de un trastorno. La WES examina el "exoma" o las regiones codificantes del ADN, el segmento más importante del genoma que contiene información, e identificará frecuentemente la causa de la enfermedad. La WGS examina todo el ADN en el código genético humano, incluidas las regiones codificantes y no codificantes.

Continuado >>

La sensibilidad de ambas pruebas mejora si se envía la sangre de los padres biológicos o de los hermanos del paciente. El objetivo de ambas pruebas 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 los otros familiares afectados. Los resultados solo se le informarán al paciente. Debido a que los resultados de la WES y de la WGS tienen posibles consecuencias para la familia del paciente, le recomendamos que el proceso de consentimiento se realice con la ayuda de un asesor genético. Solo un médico u otro proveedor de atención médica pueden solicitar pruebas.

## **¿Qué tipo de resultados se informan?**

1. Positivo: se han identificado variantes que causan los síntomas de la enfermedad según la evidencia científica disponible en el momento de la prueba.
2. Indeterminado: se han identificado variantes que pueden causar los síntomas de la enfermedad según la evidencia científica disponible en el momento de la prueba, pero hay una falta de evidencia científica definitiva disponible para probarlo.
3. Negativo: no se ha identificado ninguna variante que sea conocida o que pueda causar los síntomas de la enfermedad según la evidencia científica disponible en el momento de la prueba.

## **¿Qué implican los resultados positivos y negativos?**

Cuando la WES/WGS detecta variantes conocidas que causan enfermedades, el resultado de la prueba es altamente preciso. Un resultado positivo ayudará a su médico a predecir mejor el curso de la afección y a proporcionarle opciones de tratamiento, si existen. Los resultados también ayudarán a determinar el riesgo de recurrencia de la afección en otros niños. Un resultado indeterminado apuntará a una causa probable de una afección, pero es posible que desee consultar a un asesor genético o a su médico y someterse a pruebas independientes adicionales para confirmar o descartar el rol propuesto. Un resultado negativo no indica la ausencia de una causa genética y no cambiará el diagnóstico clínico.

## **¿Hay limitaciones para las pruebas de la WES y de la WGS?**

La WES y la WGS son pruebas de detección. Existe la posibilidad de que una variante genética cause una afección que no se identifique mediante las pruebas de la WES/WGS, ya sea por las limitaciones técnicas de los análisis o por la comprensión incompleta de la importancia de las variantes detectadas. Aunque las pruebas de la WES/WGS sean altamente precisas, la interpretación del informe se basa en el conocimiento médico actual, que no es completo.

1. Es posible que la WES no pueda detectar trastornos genéticos causados por la 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 debe solicitar la prueba adecuada.
2. Debido a limitaciones en la tecnología, no todas las regiones del genoma humano pueden secuenciarse, por lo que algunas variantes en tales regiones pueden pasar desapercibidas con las metodologías de la WGS.

## **¿Hay resultados que no se informarán?**

1. Las muestras de los familiares del paciente se pueden utilizar para ayudar a diagnosticar la afección del paciente, pero los resultados de estos familiares no se informarán de forma independiente. Solo se mencionarán en el informe para el paciente si son directamente relevantes para la afección del paciente. Sin embargo, los resultados genéticos del paciente pueden tener implicaciones para sus familiares, y es importante que estas implicaciones se analicen con un asesor genético.
2. No se informarán las variaciones en los genes que afecten la susceptibilidad a una afección, pero que no causan que la persona desarrolle la afección.
3. Estado de portador para trastornos recesivos: la mayoría de las personas portan variantes que no causan enfermedades, pero que podrían convertirse en enfermedades si esa persona tuviera hijos con alguien que estuviera sano pero que tuviera la misma variante. Esto es ser "portador" de una enfermedad. Esta prueba no está diseñada para determinar el estado de portador. Si le preocupa el estado de portador para las afecciones que podría haber en su familia, debe hacerse una prueba por separado para conocer el estado de portador. Debe analizar estas implicaciones con su asesor genético.
  - Se informarán variantes patogénicas heterocigóticas únicas/probables en genes asociados con trastornos recesivos que posiblemente se superpongan con la presentación clínica de un paciente (según se proporciona en nuestro laboratorio), ya que no podemos excluir definitivamente la presencia de una segunda variante no detectada en trans.
  - Se informarán las variantes heterocigóticas únicas de importancia incierta en los genes asociados con trastornos recesivos que posiblemente se superpongan con la presentación clínica de un paciente (según lo dispuesto en nuestro laboratorio) a discreción del director del laboratorio.
  - No se informarán las variantes heterocigóticas únicas en los genes asociados con trastornos recesivos que no se superpongan con la presentación clínica del paciente (según se proporciona a nuestro laboratorio).

## **¿Quién tendrá acceso a los resultados?**

El laboratorio conservará los resultados de la prueba de forma electrónica. Los resultados se proporcionan al médico que realizó el pedido o al centro de atención médica que solicitó la prueba. Los resultados también pueden ponerse a disposición de individuos/organizaciones que tengan un derecho legal de acceso en virtud de la ley federal o estatal aplicable, o según lo autorizado por el paciente o el representante del paciente.

## **¿Cuáles son los riesgos de las pruebas?**

1. Se detectaría la no paternidad (cuando el padre informado del niño no es el padre biológico) o el parentesco de medios hermanos (cuando los hermanos no comparten el mismo padre Y madre). No informaremos estos hallazgos, a menos que tengan importancia clínica directa.
2. La ley de no discriminación genética impide que las compañías de seguros usen su información genética para negar la cobertura del seguro médico, 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 casual puede afectar su capacidad futura de comprar estas formas de seguro o de obtener las mejores tarifas de seguro. Tenga en cuenta las leyes estatales y los términos aplicables de cualquier póliza de seguro activa con respecto al consentimiento y la divulgación de estos resultados a las compañías de seguros.
3. La WES/WGS puede identificar afecciones genéticas serias o no tratables. Puede provocar un trauma psicológico inesperado, tanto para usted como para su familia. La detección de dicha afección o afecciones también podría afectar la salud o las necesidades de atención médica de sus hermanos, hijos u otros familiares cercanos.
4. Aunque la WES/WGS es altamente precisa, la interpretación del informe se basa en el conocimiento médico actual, que no es completo. No informamos los cambios en la interpretación de las variantes de forma automática, pero tenemos mecanismos para emitir un informe actualizado si el médico del paciente lo solicita.