

CONSENTIMIENTO INFORMADO PARA LA SECUENCIACIÓN DEL EXOMA CON ANÁLISIS GUIADO POR SÍNTOMAS

Nombre del paciente _____ Fecha de nacimiento _____ Sexo F M

Síntomas No Desconocidos Sí (describa) _____

Si este individuo es padre de un niño al que se le realizan exámenes, indicar el nombre del niño: _____

Descripción/propósito de la prueba

Los genes contienen el código del ADN para producir proteínas. La secuenciación del exoma implica examinar el ADN de aproximadamente 19,000 genes. Se detectan miles de variantes en el ADN. Algunas variantes causan enfermedades, mientras que otras son inocuas o tienen un efecto desconocido. El objetivo de la prueba es identificar la/s variante/s que causan el presunto trastorno genético del paciente.

Consideraciones de solicitud

La participación en la secuenciación del exoma es voluntaria. Se requiere asesoramiento genético antes de llevar a cabo este análisis complejo y luego de realizarlo.

Las muestras de los padres son fundamentales para interpretar los resultados del paciente. La causa de la situación médica del paciente se determina en, aproximadamente, el 45 % de los casos cuando se realiza la secuenciación del exoma de ambos padres; aproximadamente, el 35 % cuando se solicita solo la secuenciación dirigida de las muestras de los padres; y en el 20 % de los casos cuando no se brindan muestras de los padres.

Los resultados de la secuenciación del exoma pueden brindar información inesperada, como:

- Identificar un riesgo genético no relacionado con el motivo original de la prueba.
- Descubrir que otro miembro de la familia está afectado con una enfermedad genética o es portador de ella.
- Revelar que no hay paternidad (la persona que manifestó ser el padre biológico no lo es).
- Sugerir que los padres de la persona evaluada son parientes consanguíneos.

Si se identifica una variante genética que causa la enfermedad, las tasas del seguro, la capacidad para obtener seguro de vida y por discapacidad, y para obtener empleo podrían verse afectadas. La Ley de no discriminación por información genética de 2008 amplía algunas protecciones contra la discriminación genética (<http://www.genome.gov/10002328>). Todos los resultados de las pruebas se divulgan al proveedor de atención médica solicitante y a las partes autorizadas por las leyes federales, estatales y locales para recibirlos.

La Escuela Estadounidense de Genética y Genómica Médica (ACMG) recomienda que se informen las variantes que causan la enfermedad en determinados casos de cáncer, enfermedades cardiovasculares y otros genes, aunque no estén relacionadas con la condición del paciente, dado que puede haber posibilidades de monitoreo o tratamiento temprano disponibles. Otras variantes accidentales en genes clínicamente viables no incluidas en los genes de la ACMG pueden informarse a discreción de ARUP. Si un paciente o un familiar tienen los síntomas de una afección relacionada con un gen recomendado por la ACMG, deberán indicarse análisis separados, dado que la cobertura de los genes de ACMG es incompleta.

Coloque sus iniciales aquí si NO se deben informar hallazgos o variantes detectados en genes recomendados por la ACMG, u otros genes viables.

Limitaciones e informe de resultados

- A veces, la secuenciación del exoma no puede identificar la causa de los problemas médicos de un paciente. Esto no excluye la posibilidad de que el paciente tenga una afección genética. Algunas variantes que causan la enfermedad se encuentran en los genes con función desconocida, mientras que otras se encuentran en áreas no analizadas (entre los genes o dentro de regiones no codificantes de los genes). Del mismo modo, otras se encuentran en genes que no se pueden analizar con este método de análisis.
- Las variantes relacionadas con los problemas médicos del paciente se informan. Las variantes *de novo* (no heredadas de ningún padre) o variantes heredadas por ambos padres en el mismo gen pueden informarse incluso si se desconoce la función del gen. Dado que el conocimiento genético avanza a un ritmo rápido, la interpretación del resultado puede cambiar en el futuro. Si el informe se modifica, se contactará al proveedor del paciente y se le brindará un informe actualizado.
- Las variantes no relacionadas con la condición médica del paciente no se informan excepto que se trate de variantes que causan enfermedades mencionadas por la ACMG, o posiblemente otras variantes viables, si se selecciona en este formulario de consentimiento.
- La secuenciación del exoma puede no detectar variantes en los genes recomendados por la ACMG. Solo se informarán las variantes de los genes de la ACMG que causan enfermedades que hayan sido identificadas con el análisis del exoma de rutina. Las variantes que solo causan una enfermedad en genes recesivos de la ACMG no se informan. Los familiares que se sometan a la secuenciación del exoma y deseen recibir su propio informe sobre variantes de la ACMG deberán completar un formulario de consentimiento para el exoma para recibir un informe separado.
- En general, los resultados se informan en 4 a 8 semanas.
- Aunque los resultados de la prueba genética usualmente son precisos, puede haber varias fuentes de error, como el diagnóstico erróneo de una afección, presentación de información imprecisa sobre las relaciones familiares, etiquetado incorrecto o contaminación de las muestras, transfusión, trasplante de médula ósea y contaminación con células maternas en muestras de sangre prenatales o del cordón umbilical.

CONSENTIMIENTO INFORMADO PARA LA SECUENCIACIÓN DEL EXOMA CON ANÁLISIS GUIADO POR SÍNTOMAS

Acceso a los datos de secuenciación/uso compartido de datos/almacenamiento de muestras

- ARUP Laboratories tendrá acceso a los datos de secuenciación del paciente provenientes de las pruebas del exoma. Su proveedor de atención médica y el hospital que envió la prueba a ARUP también pueden solicitar una copia de los datos de secuenciación.
- Dado que ARUP no es un centro de almacenamiento, la mayoría de las muestras se descartan después de finalizadas las pruebas. Algunas muestras se podrán guardar indefinidamente con el propósito de usarlas para la validación de pruebas o con fines educativos una vez eliminados los identificadores personales. Todas las muestras de Nueva York se eliminarán 60 días después de que se finalice la prueba. Puede llamar a ARUP Laboratories al (800) 242-2787, ext. 3301, para solicitar la eliminación de su muestra.

- En colaboración con los esfuerzos de los Institutos Nacionales de Salud de Estados Unidos para mejorar la comprensión de variantes genéticas específicas, ARUP envía los resultados de las pruebas genéticas y la información médica sin referencias personales (no se pueden rastrear hasta el paciente), según las normas de HIPAA, a las bases de datos públicas. Se mantiene la confidencialidad de cada muestra. Si prefiere que no se compartan los resultados de su análisis, llame a ARUP al (800) 242-2787, ext. 3301. La información sin referencias personales no será compartida con las bases de datos públicas después de recibir su solicitud, pero se requiere una solicitud separada para cada prueba genética. Además, los pacientes tienen la posibilidad de participar en registros de pacientes e investigación. Para obtener más información, visite www.aruplab.com/genetics/resources.

Paciente/tutor legal: Autorizo a ARUP Laboratories a realizar la secuenciación del exoma con mi muestra (o la de mi hijo/a). Un profesional médico calificado me ha explicado los riesgos, los beneficios y las limitaciones.

Aclaración del paciente/tutor

Firma

Fecha

Proveedor de atención médica solicitante: He explicado la secuenciación del exoma, incluidos sus riesgos, los beneficios y las alternativas al paciente o al tutor legal y he respondido todas sus preguntas.

Aclaración del proveedor de atención médica

Firma

Fecha