

CONSENTIMIENTO INFORMADO PARA PANEL DE SECUENCIACIÓN RÁPIDA DE GENES MENDELIANOS, ANÁLISIS EN TRÍO

Nombre del paciente _____ Fecha de nacimiento _____ Sexo F M

Síntomas No Desconocidos Sí (describa) _____

Descripción y propósito de la prueba

- El panel de secuenciación rápida de genes mendelianos, análisis en trío, implica la decodificación de la secuencia del ADN de aproximadamente 4900 genes que provocan enfermedades en los humanos. El objetivo es determinar la causa de la afección médica del paciente.

Consideraciones de solicitud

- La participación en pruebas genéticas es completamente voluntaria. Se requiere asesoramiento genético antes y después de llevar a cabo este análisis complejo.
- Dado que este análisis identifica más de 4900 genes mendelianos, se pueden detectar miles de cambios en el ADN (variantes). Estas variantes pueden ser inofensivas, pueden provocar enfermedades o pueden tener un efecto desconocido. Puede que no quede en claro si una variante específica identificada contribuye a los síntomas de un paciente o si los causa.
- Este análisis puede identificar la causa de una afección médica de un niño en, aproximadamente, el 50 por ciento de los casos. Las posibilidades de detectar la causa de una afección en personas mayores son menores.
- Es necesario contar con muestras de los padres para identificar variantes nuevas (*de novo*) presentes en el hijo que no están presentes en ninguno de los padres. Si un padre sano tiene la misma variante que se identificó en el hijo, esto con frecuencia disminuye las posibilidades de que la variante sea la que causa la enfermedad. Si la variante es "*de novo*", la probabilidad de que la variante sea la que causa la enfermedad aumenta.
- Los resultados de los análisis genéticos pueden proporcionar información que no se había anticipado, como por ejemplo:
 - 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.
- 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 tiene 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. Las variantes de la ACMG que se identifiquen en los padres no se informarán.

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

- 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 y etiquetado incorrecto o contaminación de las muestras.
- Si se identifica una variante genética, 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.

Limitaciones del panel de secuenciación rápida de genes mendelianos, análisis en trío

- Si el análisis no logra identificar la causa de los problemas médicos de un paciente, esto no excluye la posibilidad de que el paciente tenga una afección genética.
- El análisis no detecta todas las variantes que provocan enfermedades genéticas, ya que existen unos 19 000 genes, sino que identifica únicamente a los genes mendelianos específicos que se sabe que están asociados con enfermedades humanas y los analiza.
- Es posible que algunas variantes en los genes mendelianos analizados no se detecten puesto que se encuentran en el ADN no codificante, se presentan en secuencias repetitivas, o residen en otras regiones complejas que son difíciles de analizar.

Informe de resultados

- En general, los resultados se informan en 14 a 28 días. Todas las variantes identificadas que provoquen enfermedades y que están relacionadas con los problemas médicos del paciente serán informadas.
- Las variantes que provoquen enfermedades y no estén relacionadas con los síntomas del paciente NO se informarán, a menos que se encuentren en un gen incluido en la lista de la ACMG de genes recomendados o que se consideren variantes clínicamente viables y solo si se cuenta con la autorización correspondiente.
- Dado que el conocimiento genético avanza a un ritmo rápido, la interpretación de los resultados puede cambiar en el futuro. Si se modifica el informe, se contactará a su proveedor de atención médica y se le brindará una copia del informe actualizado.

CONSENTIMIENTO INFORMADO PARA PANEL DE SECUENCIACIÓN RÁPIDA DE GENES MENDELIANOS, ANÁLISIS EN TRÍO

Mejora del análisis

- 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.
- 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 al (800) 242-2787, ext. 3301, para solicitar la eliminación de su muestra.

Paciente/tutor legal: Autorizo a ARUP a realizar el panel de secuenciación rápida de genes mendelianos, análisis en trío, en mi muestra o la de mi hijo. 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: Le he explicado este análisis de ADN, incluidos los riesgos, beneficios y alternativas al paciente o al tutor legal y he respondido todas sus preguntas.

Aclaración del proveedor de atención médica

Firma

Fecha