



Consentimiento Informado para la Secuenciación Completa del Genoma (mayores de 18 años)

(Page 1 of 2)

8071-341S MR 01/20

Entiendo que se extraerá una muestra de mi sangre con el fin de llevar a cabo la secuenciación completa del genoma (WGS, por sus siglas en inglés). Si acepto que se realice una WGS de la muestra de sangre, firmaré en la última página de este formulario.

Entiendo que debido a la naturaleza complicada de esta prueba y la información que se puede aprender, se recomienda que yo o mi familia nos reunamos con un asesor genético basado en los resultados de las pruebas. El asesoramiento genético es un recurso adicional para responder preguntas y ayudarme a comprender los resultados de las pruebas y la información que se pueda obtener.

DESCRIPCIÓN DE LA PRUEBA

El propósito de esta prueba es tratar de identificar la causa de mis síntomas. Esta prueba observará todos mis genes y la secuencia completa de ADN al mismo tiempo.

Entiendo que el ADN se extraerá de mi sangre. El ADN es el material genético en nuestras células que forma nuestros genes, que son las recetas para hacernos quienes somos. Los genes de cada persona son diferentes y causan diferencias entre las personas, como el color de los ojos, el color del cabello y el tipo de sangre. Las diferencias genéticas pueden ser la razón por la cual algunas personas contraen ciertas enfermedades y otros no.

Mi ADN se secuenciará y luego se comparará con el ADN de otros miembros de la familia (si es posible) y con miles de personas sin parentesco a modo de "control" para buscar diferencias que puedan explicar mis síntomas. Entiendo que puede ser necesario que varios miembros de la familia se hagan una prueba para aumentar las posibilidades de encontrar una diferencia genética que esté causando mis síntomas. Entiendo que, si otros miembros de la familia no están disponibles para hacerse la prueba, esto puede disminuir la posibilidad de que esta prueba identifique la diferencia genética que explique mis síntomas.

Una vez que se identifiquen las diferencias genéticas entre los miembros de mi familia y yo, un grupo de científicos del Center for Pediatric Genomic Medicine en Children's Mercy Hospital determinará cuáles, si las hay, están relacionadas con mi trastorno. Se le entregará a mi médico un informe detallado por escrito explicando las posibles diferencias genéticas que causan las enfermedades. Entiendo que cualquier otro miembro de la familia que se haga una prueba no recibirá un informe por separado.

LIMITACIONES DE LAS PRUEBAS

La prueba de WGS intenta observar la secuencia de todo mi ADN; sin embargo, las máquinas de laboratorio a veces no pueden ver toda la secuencia. Entiendo que generalmente solo se analiza una parte del genoma (el "exoma") y aproximadamente el 97 % de esto tendrá suficientes datos para que los científicos en el Center for Pediatric Genomic Medicine los analicen. Por lo general, las partes que faltan son pequeñas porciones de muchas zonas diferentes, en lugar de una secuencia genética completa. Entiendo que esto es parte de la razón por la cual la WGS no puede encontrar un diagnóstico para cada persona.

Entiendo que incluso si esta prueba encuentra diferencias genéticas que son responsables de mis síntomas, la prueba no predecirá por completo la gravedad de mi enfermedad, posibles problemas futuros o la respuesta al tratamiento.

RESULTADOS

Entiendo que la WGS encontrará millones de diferencias genéticas, llamadas variantes, en todas las personas, incluyéndome a mí. Estas variantes se dividen en varias categorías y no todas se incluirán en el informe que se le dará a mi médico.

Variantes que se informan -

- Variantes en los genes que pueden estar relacionadas con mis síntomas.
- Las variantes en los genes que no están relacionadas con mis síntomas, pero que pueden causar problemas médicos adicionales en la edad adulta, SE proporcionarán en el informe solo si elijo esta opción – consulte la sección llamada "Hallazgos Fortuitos" para obtener más información.

Variantes que NO se informan –

- Variantes que se sabe que son diferencias inofensivas comunes que se encuentran en muchas personas sanas.
- Variantes que pueden estar relacionadas con un pequeño aumento o disminución del riesgo de desarrollar ciertas enfermedades comunes como diabetes, presión arterial elevada o artritis.
- Variantes en genes que no se sabe que causen enfermedades en humanos. Estas variantes pueden volver a evaluarse en el futuro si el médico de mi hijo solicita una nueva evaluación de los datos.

Entiendo que la WGS puede descubrir parentescos entre los miembros de la familia que eran desconocidos o que se informaron incorrectamente a mi médico. Si bien este tipo de descubrimiento (como la no paternidad) no se mencionará específicamente en el informe, puede ser evidente a partir del informe.

Entiendo que este informe se incluirá en mi expediente médico y estará disponible para su revisión por parte de mis médicos en el futuro.

Al proporcionar este Consentimiento para la Secuenciación Completa del Genoma, entiendo que los datos de secuenciación creados como resultado de estas pruebas pueden estar sujetos a un nuevo análisis en el



Consentimiento Informado para la
Secuenciación Completa del Genoma
(mayores de 18 años)

(Page 2 of 2)

8071-341S MR 01/20

futuro. Entiendo que, si deseo obtener o autorizar el uso y/o divulgación de los datos de secuenciación, se me solicitará que complete un Formulario de Autorización del Center for Pediatric Genomic Medicine.

HALLAZGOS FORTUITOS

Entiendo que es posible que la WGS identifique diferencias genéticas asociadas con enfermedades que no están relacionadas con mis síntomas. Estas diferencias se denominan "hallazgos fortuitos". Entiendo que puedo elegir si mi médico reciba o no estos hallazgos.

El American College of Medical Genetics and Genomics (ACMG, por sus siglas en inglés) ha recomendado que los hallazgos fortuitos en 56 genes asociados con ciertos trastornos hereditarios se ofrezcan a todas las personas que realizan una WGS. Algunos de estos genes están asociados con un mayor riesgo de desarrollar tumores o cáncer. Otros genes en la lista están asociados con un mayor riesgo de enfermedad que afecta el corazón o los vasos sanguíneos. También hay algunos genes en la lista que están asociados con otros trastornos, como un mayor riesgo de complicaciones por la anestesia. Entiendo que tendré que decidir si quiero recibir esta información. Mi médico me mostrará esta lista cuando lo solicite.

Entiendo que, si elijo recibir los hallazgos fortuitos, puede haber consecuencias para otros miembros de la familia. Por ejemplo, si hay una diferencia genética que indica que tengo un mayor riesgo de desarrollar cáncer, puede significar que mis hermanos y hermanas, y mis padres también tengan un mayor riesgo de desarrollar cáncer. Entiendo que los miembros adicionales de la familia no recibirán un informe por separado con sus propios resultados, y pueden necesitar realizar pruebas genéticas clínicas a través de su médico si están preocupados por su propio riesgo con base en mis hallazgos fortuitos.

Entiendo que, si elijo que mi médico reciba los hallazgos fortuitos, solo se informarán los hallazgos en la lista de ACMG, y solo si hay suficientes datos. Si no se encuentran diferencias genéticas en estos genes, NO significa que no haya diferencias que causen enfermedades.

Al firmar a continuación, reconozco que entiendo la información descrita en este Consentimiento Informado, incluyendo los riesgos, beneficios y alternativas a la secuenciación del genoma. Se me ha dado la oportunidad de hacer preguntas sobre el estado de salud de mi hijo y la secuenciación genómica y tengo suficiente información y comprensión para dar este consentimiento informado.

POR FAVOR ELIJA UNA CASILLA Y FIRME SI ACEPTA HACERSE LAS PRUEBA DE WGS

[] Secuenciación Completa del Genoma sin hallazgos fortuitos

Al firmar en esta casilla, acepto que Children's Mercy Hospital Center for Pediatric Genomic Medicine realice una secuenciación completa del genoma de una muestra de mi sangre. NO deseo recibir los hallazgos fortuitos para la lista de genes recomendados por la ACMG que figuran en el informe proporcionado a mi médico.

[] Secuenciación Completa del Genoma con hallazgos fortuitos

Al firmar en esta casilla, acepto que Children's Mercy Hospital Center for Pediatric Genomic Medicine realice una secuenciación completa del genoma de una muestra de mi sangre. Sí deseo recibir los hallazgos fortuitos para la lista de genes recomendados por la ACMG que figuran en el informe proporcionado a mi médico.

Médico de atención primaria: _____

Nombre del paciente: _____

Fecha de nacimiento (mes/día/año): _____ Número de teléfono: _____

Dirección del paciente: _____

Ciudad: _____ Estado: _____ Código Postal: _____

Adulto que da el consentimiento: _____ Fecha: _____ Hora: _____

Testigo: _____ Fecha: _____ Hora: _____