



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

(Page 1 of 2)

8071-340S MR 01/20

Entiendo que se extraerá una muestra de sangre de mi hijo 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 la prueba. 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 razón de los síntomas de mi hijo. Esta prueba observará todos los genes de mi hijo y la secuencia completa de ADN al mismo tiempo.

Entiendo que el ADN se extraerá de la sangre de mi hijo. El ADN es el material genético en nuestras células que constituye las "recetas" (conocidas como genes) que nos hacen 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 otras no.

El ADN de mi hijo 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 los síntomas de mi hijo. 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 los síntomas de mi hijo. 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 los síntomas de mi hijo.

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

### LIMITACIONES DE LAS PRUEBAS

La prueba de WGS intenta observar la secuencia de todo el ADN de mi hijo; 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 niño.

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

### RESULTADOS

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

#### NO SE PROPORCIONA –

- 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 y/o genes que se entienden muy poco en el momento actual para ser evaluados por completo. Las variantes serán reevaluadas en el futuro si el médico de mi hijo solicita una reevaluación de los datos.
- Las variantes en los genes que no están relacionadas con los síntomas de mi hijo pero que pueden causar problemas médicos adicionales como adulto NO se proporcionarán en el informe a menos que yo lo elija – consulte la sección llamada "Hallazgos Fortuitos" para obtener más información.

#### SE PROPORCIONA -

- Variantes en los genes que pueden estar relacionadas con los síntomas de mi hijo.

Entiendo que la WGS puede descubrir parentescos entre los miembros de la familia que eran desconocidos o que se informaron incorrectamente al médico de mi hijo. 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 el expediente médico de mi hijo y estará disponible para revisión por parte de los médicos de mi hijo en el futuro. Una vez que mi hijo tenga 18 años, también tendrá acceso a este informe.

Al proporcionar este Consentimiento para la Secuenciación Completa del Genoma, entiendo que los datos de secuenciación creados como resultado de esta prueba pueden estar sujetos a un nuevo análisis en el futuro. Entiendo que si deseo obtener o



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

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 los síntomas de mi hijo. Estas diferencias se denominan "hallazgos fortuitos". Entiendo que puedo elegir si el médico de mi hijo 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 se realizan una WGS. Algunos de estos genes están asociados con un mayor riesgo de desarrollar tumores o cáncer, generalmente en la edad adulta. 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. El médico de mi hijo 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 mi hijo tiene un mayor riesgo de desarrollar cáncer como adulto, puede significar que yo, mis hermanos y hermanas, y mis padres también podemos tener un mayor riesgo de desarrollar cáncer. Entiendo que los miembros adicionales de la familia no recibirán un informe 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 los hallazgos fortuitos de mi hijo.

Entiendo que si elijo que el médico de mi hijo 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 la condición 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 LAS PRUEBA DE WGS PARA SU HIJO

[ ] 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 sangre de mi hijo. NO deseo recibir los hallazgos fortuitos para la lista de genes recomendados por la ACMG que figuran en el informe proporcionado al médico de mi hijo.

[ ] 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 sangre de mi hijo. Sí deseo recibir los hallazgos fortuitos para la lista de genes recomendados por la ACMG que figuran en el informe proporcionado al médico de mi hijo.

Médico de atención primaria: \_\_\_\_\_

Nombre del paciente: \_\_\_\_\_

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

Dirección del paciente: \_\_\_\_\_

Ciudad: \_\_\_\_\_ Estado: \_\_\_\_\_ Código Postal: \_\_\_\_\_

Firma del paciente o tutor legal: \_\_\_\_\_

Nombre con letra de molde del paciente o tutor legal: \_\_\_\_\_

Relación con el paciente: \_\_\_\_\_ Fecha de hoy (mes/día/año): \_\_\_\_\_ Hora: \_\_\_\_\_

Testigo: \_\_\_\_\_ Fecha: \_\_\_\_\_ Hora: \_\_\_\_\_