



Consentimiento informado para la prueba de exoma prenatal dirigida por síntomas

Comprendo que mi equipo médico prenatal en Children's Mercy Hospital ("CM") me recomendó que considere realizarme una prueba genética conocida como exoma prenatal dirigida por síntomas ("prueba de exoma prenatal").

Comprendo que, dadas la complejidad de la prueba de exoma prenatal y la información que se puede obtener de esta, tendré que reunirme con un asesor genético para hablar sobre los resultados de dicha prueba. La asesoría genética es un recurso adicional para responder preguntas y ayudarme a comprender los resultados de la prueba de exoma prenatal y la información que se puede obtener de esta.

DESCRIPCIÓN DE LA PRUEBA

La prueba de exoma prenatal es una prueba genética de alta complejidad, cuyo objetivo es identificar cambios en el ADN de un bebé que pueden explicar las diferencias físicas que se identifican en una ecografía.

Comprendo que se extraerá ADN de mi bebé del líquido amniótico (obtenido durante una amniocentesis) o de la placenta (obtenido durante la toma de una muestra de vellosidades coriónicas o MVC. El ADN es el material genético de nuestras células que son las "instrucciones" (conocidas como genes) que nos ayudan a ser quienes somos. Los genes de todas las personas son diferentes y causan las diferencias entre ellas, como el color de los ojos, el color del cabello y el grupo sanguíneo. Las diferencias genéticas pueden ser el motivo por el que algunas personas tienen ciertas enfermedades y otras no.

Se secuenciará el ADN de mi bebé y después se comparará con el ADN de otros familiares y de miles de personas no relacionadas que sirven como "control" para buscar las diferencias que podrían explicar los hallazgos de la ecografía. Entiendo que el padre del bebé y yo también tendremos que proveer una muestra de sangre y que si el padre del bebé no la proporciona, se reducirá la posibilidad de que con la prueba se pueda encontrar una respuesta a los hallazgos de la ecografía de mi bebé.

Una vez que se identifican las diferencias genéticas entre mi bebé y otros familiares, un grupo de científicos en el Centro de Medicina Genómica Pediátrica de CM determinará cuáles, si las hay, están relacionadas con los hallazgos de la ecografía de mi bebé. Se entregará a mi equipo médico prenatal un informe escrito detallado en el que se analizan las posibles diferencias genéticas que causan enfermedades. Comprendo que cualquier otro familiar que se realice la prueba no recibirá un informe separado.

Comprendo que el ADN restante después de finalizar la prueba de exoma prenatal se puede almacenar en CM por tiempo indefinido.

LIMITACIONES DE LA PRUEBA

Mediante la prueba de exoma prenatal, se examinan muchos genes al mismo tiempo, observando las partes de los genes que se llaman "exones". Los exones son las partes de los genes más comprendidos por los científicos y médicos y se cree que los cambios en los exones son la causa de muchos de los trastornos genéticos. Sin embargo, algunas afecciones genéticas son causadas por cambios fuera de ellos, los cuales probablemente no se detecten con esta prueba. Comprendo que a veces las máquinas del laboratorio no logran analizar toda la secuencia de ADN, aunque generalmente más del 97% de los exones contienen datos suficientes para que los analicen los científicos del Centro de Medicina Genómica Pediátrica de CM. Por lo general, las partes faltantes

son porciones pequeñas de muchas áreas diferentes, en vez de una secuencia de genes completa. Comprendo que esto es parte de la razón por la que no se puede encontrar un diagnóstico para todos los bebés con la prueba de exoma prenatal.

Actualmente, con la prueba de exoma prenatal, no es posible detectar todos los tipos de cambios asociados con trastornos genéticos, como las expansiones de repeticiones o los cambios de metilación. Además, el conocimiento científico sobre la función de todos los genes es incompleto y cambia con el tiempo.

Comprendo que incluso si a través de la prueba de exoma prenatal se hallan las diferencias genéticas que son responsables de los síntomas de mi bebé, no se predecirá totalmente la gravedad de su enfermedad, los posibles problemas futuros ni la respuesta al tratamiento.

RESULTADOS

Comprendo que con esta prueba de exoma prenatal se hallarán muchas diferencias genéticas en todas las personas, incluido mi bebé. Estas diferencias pertenecen a varias categorías y no todas se incluirán en el informe que me entregue mi equipo prenatal.

INFORMACIÓN QUE NO SE PROPORCIONA CON LA PRUEBA DE EXOMA PRENATAL

- Diferencias que se sabe que son inofensivas y frecuentes, que se encuentran en muchas personas sanas.
- Diferencias que pueden estar vinculadas con un aumento o disminución leves en el riesgo de presentar ciertas enfermedades frecuentes, como diabetes, hipertensión arterial o artritis.
- Diferencias o genes que no se comprenden bien en este momento para ser evaluados de forma completa. Estas se denominan “variantes de importancia desconocida” o “genes de importancia desconocida”. Si con esta prueba de exoma prenatal no se halla una explicación clara para los hallazgos de la ecografía de mi bebé, estas variantes se pueden informar después del parto (consulte la sección de reanálisis para obtener más detalles).
- Diferencias en los genes que causan afecciones médicas en la etapa adulta.
- Diferencias en mi ADN o el de mi pareja que pueden tener importancia médica para nosotros, pero no para los hallazgos de la ecografía de mi bebé.

INFORMACIÓN QUE SE PROPORCIONARÁ CON LA PRUEBA DE EXOMA PRENATAL

- Diferencias de importancia médica en los genes que pueden estar relacionadas con los hallazgos de la ecografía de mi bebé.
- Diferencias de importancia médica en los genes que pueden no estar relacionadas con los hallazgos de la ecografía de mi bebé, pero que podrían afectar la atención médica durante la infancia.

Comprendo que a través de esta prueba de exoma prenatal se puede descubrir que las relaciones entre los familiares eran desconocidas o que se informaron de manera incorrecta a mi equipo médico prenatal. Si bien este tipo de descubrimiento (como el resultado negativo de paternidad) no se reflejará de manera específica en el informe, puede parecer aparente a partir del texto del informe.

Entiendo que este informe se incluirá en mi historia clínica prenatal y también se copiará en la historia clínica de mi bebé después del parto. Comprendo que si necesito obtener los datos sin procesar de la secuenciación para enviarlos a un proveedor que no pertenece a CMH, debo solicitar específicamente la divulgación del Centro de Medicina Genómica Pediátrica, y que los datos no se divulgarán sin mi permiso por escrito.

**Consentimiento informado para la prueba
de exoma prenatal dirigida por síntomas
(Página 3 de 3)
8071-439S MR 05/21**

REANÁLISIS

Comprendo que si en la prueba de exoma prenatal de mi bebé no se halla un diagnóstico genético, tengo la opción de volver a analizar los resultados de esta prueba en las siguientes condiciones:

- Si en la exploración física, en los estudios por imágenes o en los análisis después del parto se revelan problemas médicos adicionales o diferentes. Habrá un cargo adicional para este tipo de reanálisis y el informe incluirá las variantes de importancia desconocida.
- Si ha pasado al menos un año desde la prueba de exoma prenatal de mi bebé y sigue habiendo preocupaciones sobre la posibilidad de que un trastorno genético explique las afecciones médicas. Habrá un cargo adicional para este tipo de reanálisis y el informe incluirá las variantes de importancia desconocida.
- Si mi bebé no sobrevive después del parto y no se puede examinar para detectar problemas adicionales, se puede agregar una lista de variantes de importancia desconocida al informe original. No hay cargo para este tipo de reanálisis.

Al firmar a continuación, reconozco que comprendo la información descrita en este consentimiento informado, incluidos los riesgos, los beneficios y las alternativas de la prueba de exoma prenatal. Me han dado la oportunidad de hacer preguntas sobre la afección de mi hijo/a y la prueba de exoma prenatal y tengo la información y la comprensión suficientes para dar este consentimiento informado.

	/ /	/ /	horas
Firma del paciente/padre/madre/tutor legal	Nombre en letra de imprenta/relación	Fecha	Hora

	/ /	/ /	horas
Testigo de la firma	Nombre en letra de imprenta/relación	Fecha	Hora

Teléfono y consentimiento del intérprete: SOLO PARA USO DEL PERSONAL

Leí la declaración anterior a _____, localizado por teléfono al (____)____-____ a las ____ horas; él/ella declaró su comprensión y aprobación.

	Nombre en letra de imprenta	/ /	/ /	horas
Firma del 1er testigo		Fecha		Hora
	Nombre en letra de imprenta	/ /	/ /	horas
Firma del 2do testigo		Fecha		Hora
	Nombre en letra de imprenta	/ /	/ /	horas
Firma del intérprete		Fecha		Hora