

# Consentimiento del paciente para prueba de detección de portadores -

Página 1 de 2

## Introducción a las pruebas genéticas:

Toda persona es portadora de diversas afecciones genéticas pero puede que no conozca sus riesgos, especialmente si no hay familiares afectados. El examen para las afecciones genéticas es complejo. Se recomienda dar información sobre genética antes y después de la prueba a todas las personas que se someten a pruebas de detección genética.

## Finalidad:

La prueba de detección de portador reproductor es una prueba para determinar si usted es portador de una variante patogénica o probablemente patogénica que podría dar lugar a un mayor riesgo de tener un hijo con una afección genética. Esta prueba implicará el análisis de todos los genes que están incluidos en el panel de detección de portadores solicitado por su médico. Ambry informa solo las variantes patogénicas o probablemente patogénicas y no informa todas las variables de ADN presentes, incluidas las variables benignas o las variantes de significado clínico desconocido.

## Muestra:

Se requiere que presente una muestra de sangre o de saliva para realizar el aislamiento y la purificación del ADN para las pruebas genéticas moleculares. La muestra se utilizará a los efectos de determinar si existe la presencia de una variante patogénica o probablemente patogénica que pueda aumentar el riesgo de tener un hijo con una afección genética. En algunos casos, la prueba genética puede requerir de una muestra adicional de sangre o de saliva para obtener resultados precisos.

## Política de divulgación de los resultados de Ambry Genetics:

Debido a la complejidad de las pruebas genéticas para la detección del portador y las consecuencias importantes de los resultados de la prueba, estos resultados se informarán a su médico solicitante. El informe de sus resultados podrá estar disponible para usted después de que su médico se lo entregue, a pedido suyo, o según corresponda en cumplimiento de las leyes y normativas locales, estatales y/o federales. Debe comunicarse con su médico para obtener y analizar los resultados de la prueba y de las pruebas adicionales y/u opciones de planificación familiar. Además, los resultados de las pruebas podrán ser revelados a todas las personas que, por ley, puedan tener acceso a tal información.

Consultar la Política de privacidad de Ambry para obtener más detalles: <https://www.ambrygen.com/legal/notice-of-privacy-practices>.

## Resultados de las pruebas genéticas e información sobre los riesgos:

Los genes incluidos en esta prueba pueden estar asociados con varios tipos de afecciones genéticas. Las recomendaciones de su médico para las pruebas adicionales y/u opciones de planificación familiar podrían diferir según los resultados de la prueba. La identificación de una variante patogénica o probablemente patogénica en algún gen no implica que las pruebas adicionales y/u opciones de planificación familiar sean cubiertas por el seguro de salud. Según los resultados de la prueba, es posible que no exista suficiente información disponible para determinar su riesgo preciso. Es posible que sea necesario un mejor diagnóstico o pruebas confirmatorias en el futuro a discreción de su médico a medida que la información y los datos estén disponibles o si hay cambios para sus antecedentes familiares o personales.

La mayoría de los genes en los paneles de la prueba de detección de portadores han sido involucrados en afecciones genéticas de herencia recesiva. Si a usted lo han identificado como portador de una variante patogénica o probablemente patogénica en uno de estos genes, y su pareja reproductora también es portadora de una variante patogénica o probablemente patogénica del mismo gen, hay un 25 % de probabilidad que un hijo se vea afectado por una afección recesiva. El riesgo general de tener un hijo afectado con una de estas afecciones es bajo. A partir de los resultados de esta prueba, es posible que se recomienden más pruebas para usted o su pareja reproductora. Si se descubre que un paciente es portador de una afección vinculada a X, cada hijo se encuentra en un mayor riesgo de padecer la afección independientemente del estado portador de su pareja reproductora.

Los resultados de la prueba genética tienen consecuencias para sus familiares consanguíneos. Si se descubre que usted es portador de una variante patogénica o probablemente patogénica en algunos de los genes analizados, es posible que sus familiares también corran el riesgo de llevar la misma variante identificada en usted. Esta situación debe ser analizada con su médico.

## Existen diversos tipos de resultados de pruebas genéticas, que incluyen:

- **Positivo, variantes patogénicas detectadas:** Se identificó una variante patogénica o probablemente patogénica en uno o más genes asociados con una afección genética. Esto puede ser un indicador de que usted se encuentra en un mayor riesgo de tener un hijo con una afección genética. La afección específica depende de los genes involucrados. Su médico le dará las recomendaciones para las pruebas adicionales y/u opciones de planificación familiar con base en lo que se conoce acerca de los genes en los que se encontró una variante patogénica o probablemente patogénica.
- **Positivo, dos variantes patogénicas detectadas en el mismo gen:** Se identificaron dos variantes patogénicas o probablemente patogénicas en un gen asociado con una afección genética. Las dos variantes pueden estar en la misma copia del gen, o una de las variantes puede residir en una copia del gen y la otra variante puede residir en la otra copia del gen. La configuración de las variantes afecta el cálculo de riesgo reproductivo. Si las variantes están en copias opuestas del gen, es posible que usted tenga síntomas clínicos del trastorno o podría estar en riesgo de desarrollar los síntomas del trastorno. Por lo general, es necesario realizar la prueba a más familiares a fin de establecer la configuración de las variantes.
- **Posible portador:** Una variante o variantes se identificaron en un gen asociado con una afección genética; sin embargo, no está claro si el resultado es un indicador de que usted se encuentra en mayor riesgo de tener un hijo con una afección genética. La configuración de las variantes específicas afecta el cálculo de riesgo reproductivo y no se puede determinar con esta única prueba de detección. Su médico le dará las recomendaciones para las opciones de planificación familiar y/u pruebas adicionales con base en lo que se conoce acerca los genes y/o las variantes involucradas.
- **Negativo:** No se identificaron variaciones patogénicas o probablemente patogénicas en ninguno de los genes en los que se realizó la prueba. Esto puede ser indicador de probabilidad reducida de que usted tiene una variante patogénica o probablemente patogénica en los genes en que se realizó la prueba (consultar las limitaciones de las pruebas). El resultado negativo reduce pero no elimina de manera completa su riesgo de ser portador de la afección por la cual se realizó la prueba. Su médico le hará las pruebas adicionales y/o le dará las recomendaciones de planificación familiar con base en sus antecedentes familiares y/o personales.

## Discriminación genética:

Hay leyes federales vigentes que prohíben que las aseguradoras y los empleadores discriminen con base en la información genética (por ejemplo, la Ley de No Discriminación por Información Genética (GINA) de 2008 (Ley Pública 110-233)). Actualmente no hay leyes federales que prohíban que las compañías de seguro de salud, por discapacidad o de cuidados a largo plazo discriminen con base en la información genética. Es posible que su estado tenga leyes más integrales en esta área. Los resultados de las pruebas genéticas se consideran información médica privada y son confidenciales en tanto lo permita la ley estatal y federal. La divulgación de los resultados de las pruebas está limitada al personal autorizado, como el médico solicitante y a las demás partes según lo exige la ley.

## Limitaciones técnicas de las pruebas:

Si bien esta prueba está diseñada para identificar las variantes patogénicas más detectables en los genes analizados, existen variantes patogénicas que esta tecnología de pruebas no puede detectar. La tasa de detección varía según el gen y el origen étnico. Algunos grupos étnicos o subpoblaciones pueden tener una mayor frecuencia para una variante patogénica específica que no se puede detectar por medio de este ensayo. La posibilidad de que usted tenga una variante patogénica que no fue identificada por este panel de prueba de detección de portadores se denomina "riesgo residual". Además, hay otros genes asociados con el estado portador de las afecciones genéticas que no están incluidos en este panel o que no son conocidos en este momento.

# Consentimiento del paciente para prueba de detección de portadores -

## Página 2 de 2

La prueba no es con fines de diagnóstico prenatal. Esta prueba solo pretende determinar el estado portador de la variante patogénica para usted. Si se determina que su riesgo de tener un hijo afectado es alto, entonces es posible considerar las pruebas de diagnóstico prenatal de genes específicos.

### Limitaciones del laboratorio estándar:

Es posible que ocurran resultados no precisos por los siguientes motivos (entre otros): confusión de muestras, información médica no precisa o engañosa acerca de su afección o de sus familiares o problemas técnicos. Debido a las limitaciones de la tecnología y al conocimiento incompleto de los genes, es posible que esta prueba no detecte algunos cambios en el ADN o en los productos de proteínas que causan la afección. Existe la posibilidad de que los hallazgos de los resultados no se puedan interpretar o sean de importancia desconocida. En circunstancias poco frecuentes, los resultados pueden sugerir una afección diferente de la que se consideró originalmente para el consentimiento para estas pruebas.

### Ambry se reserva el derecho a:

- Comunicarse con usted para compartir pruebas genéticas adicionales u oportunidades de pruebas clínicas que pueden ayudar a entender su resultado.
- Retener su muestra despersonalizada.
- Utilizar la muestra despersonalizada para realizar el control de calidad del laboratorio o para fines de optimización en la validación de las pruebas de laboratorio.
- Utilizar la muestra despersonalizada para la investigación a fin de mejorar las pruebas genéticas de todos los pacientes y contribuir con la investigación científica.

### Reconocimiento del paciente:

- Entiendo que las pruebas genéticas son voluntarias y puedo elegir que mi muestra no sea analizada.
- He leído y comprendo la información proporcionada en este consentimiento, y todas mis preguntas han sido respondidas.
- Reconozco que la información proporcionada por mí en el Formulario de requisición de prueba (TRF) es verdadera y correcta.
- He tenido la oportunidad de hacer preguntas acerca del propósito de las pruebas, del procedimiento de la prueba, los resultados de la prueba, los riesgos, las limitaciones de las pruebas y mis derechos antes de firmar este consentimiento informado.

### Términos y condiciones:

Reconocimiento del paciente: Reconozco que la información proporcionada por mí es verdadera y correcta. Para facturación directa al seguro: Autorizo que los beneficios de mi seguro se paguen directamente a Ambry Genetics Corporation (Ambry), autorizo a Ambry a divulgar información médica sobre mis pruebas a mi aseguradora, a ser mi representante designado a los fines de apelar cualquier negativa de beneficios según sea necesario y a solicitar registros médicos adicionales para este fin. Comprendo que soy financieramente responsable de todo monto no cubierto por mi aseguradora y que soy responsable de enviar a Ambry el dinero recibido de mi compañía de seguro de salud.

Para el paciente que paga con tarjeta de crédito: Por la presente autorizo a Ambry Genetics Corporation a facturar a mi tarjeta de crédito según lo indicado arriba. A fin de agilizar el estudio de elegibilidad para el Programa de asistencia al paciente de Ambry, proporcione el ingreso bruto total anual de la familia: \$ \_\_\_\_\_ y la cantidad de integrantes de la familia que residen en la vivienda que se sustentan con el ingreso mencionado: \_\_\_\_\_. Autorizo a Ambry Genetics Corporation a verificar la información arriba mencionada a efectos de evaluar la necesidad financiera, incluido el derecho a buscar documentación justificativa.

Para residentes de Nueva York: Comprendo que, conforme a la ley del estado de Nueva York, Ambry Genetics debe desechar mi muestra después del período más prolongado, ya sea (a) la finalización de las pruebas o (b) 60 días posteriores a la fecha de toma de la muestra arriba mencionada.

Acepto que Ambry Genetics retenga mi muestra por 6 meses después de que se hayan completado todas las pruebas, incluyendo las pruebas arriba mencionadas, cualquiera de las pruebas adicionales de mi muestra que autorice dentro del periodo de retención inicial de 6 meses, y cualquiera de las pruebas ampliadas o adicionales de la muestra necesaria y requerida para demostrar la integridad de la muestra analizada o para resolver el análisis de una prueba con un resultado anterior no determinado.

No acepto que Ambry Genetics retenga mi muestra por 6 meses después de que se hayan completado las pruebas arriba mencionadas.

Mi firma a continuación confirma mi participación voluntaria en esta prueba de detección genética y reconoce que tal análisis genético de ningún modo garantiza mi salud, la salud de un niño no nacido o la salud de otro familiar.

\_\_\_\_\_  
Firma del paciente (o padre/madre/tutor si el paciente es menor de edad)

\_\_\_\_\_  
Fecha

\_\_\_\_\_  
Nombre del paciente (en letra de imprenta)

\_\_\_\_\_  
Nombre/parentesco (si el paciente es menor de edad)