

Consentimiento de la paciente para pruebas prenatales no invasivas –

Página 1 de 2

Introducción a las pruebas genéticas:

Todas las mujeres embarazadas poseen un riesgo de base en lo que respecta a anomalías cromosómicas fetales. 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.

Muestra y finalidad de la prueba genética:

La prueba prenatal no invasiva (en ocasiones conocida como NIPS o NIPT) es una prueba de laboratorio para examinar un feto en busca de anomalías cromosómicas específicas. Esta prueba ofrece información sobre los cromosomas fetales con base en un panel de prueba prenatal no invasiva solicitada por su médico.

Muestra:

Se solicita que presente una muestra de sangre para realizar el aislamiento y la purificación del ADN para las pruebas genéticas moleculares. La prueba prenatal no invasiva se realiza con una muestra de sangre de una mujer embarazada, que contiene el ADN de la persona embarazada y del feto. El ADN del feto en la muestra de sangre se origina en la placenta y circula en el torrente sanguíneo de la persona embarazada. Generalmente se espera que este ADN sea el mismo que el ADN encontrado en las células del feto. La prueba prenatal no invasiva que Ambry Genetics ofrece es válida para embarazos con una edad gestacional de al menos 10 semanas y 0 días. En algunos casos, es posible que esta prueba requiera de una muestra de sangre adicional para obtener resultados precisos.

Política de divulgación de los resultados de Ambry Genetics:

Debido a la complejidad de las pruebas genéticas de detección de anomalías cromosómicas fetales y por las consecuencias importantes de los resultados de las pruebas, 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 resultados de esta prueba podrían identificar un mayor riesgo para diversos tipos de afecciones cromosómicas. 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 un mayor riesgo por una anomalía cromosómica fetal no implica que las pruebas adicionales y/o las opciones de planificación familiar serán cubiertas por el seguro de salud. Dependiendo de los resultados de la prueba, es posible que no haya suficiente información disponible para determinar su riesgo.

Existen diversos tipos de resultados de pruebas prenatales no invasivas, entre ellos:

- **Negativo: No se detectó aneuploidia.** Los resultados son coherentes con el número correcto de cromosomas. No se identificaron anomalías cromosómicas en ninguno de los cromosomas incluidos en la prueba solicitada por su médico. Un resultado normal no elimina la posibilidad de que el embarazo esté afectado con otras anomalías cromosómicas, defectos de nacimiento, afecciones genéticas u otras afecciones como defectos del tubo neural o autismo.
- **Positivo: Se detectó aneuploidia.** Los resultados son coherentes con un embarazo de mayor riesgo por una anomalía cromosómica. Se recomienda asesoramiento genético para analizar sus resultados. No se debe tomar una decisión clínica irreversible solo con base en los resultados de este examen. Se indica correlación clínica. Su médico le dará las recomendaciones para realizar pruebas adicionales con base en sus resultados.
- **Positivo: Se detectó microdelección.** Los resultados son coherentes con un embarazo de mayor riesgo por un tipo de anomalía cromosómica denominada microdelección. Se recomienda asesoramiento genético para analizar sus resultados. No se debe tomar una decisión clínica irreversible solo con base en los resultados de este examen. Se indica correlación clínica. El examen de detección de microdelecciones se realiza únicamente cuando el médico lo solicita de manera específica.

La NIPT es una prueba de detección, la cual significa que pueden ocurrir resultados falsos negativos y falsos positivos. Hay múltiples opciones para hacerse exámenes de detección y pruebas disponibles durante el embarazo que puede analizar con su médico. Si se desea un diagnóstico definitivo, se pueden considerar las opciones para hacerse pruebas de diagnóstico como las muestras de vellosidades coriónicas (CVS) o amniocentesis. Su médico analizará las pruebas adicionales y/u opciones de planificación familiar con base en los resultados de sus pruebas.

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 de detección reconocerá la mayoría de las anomalías cromosómicas en los cromosomas de las pruebas hechas, no puede detectar el 100 % de los embarazos con estas afecciones.

Limitaciones del laboratorio estándar:

Los resultados incorrectos o la imposibilidad a la hora de obtener los resultados de la prueba pueden suceder como resultado de los siguientes motivos, entre otros: confusión de muestras, información médica incorrecta o engañosa, problemas técnicos o factores biológicos. Los factores biológicos que pueden afectar los resultados incluyen: contaminación de la muestra, bajo nivel de ADN fetal (fracción fetal) en la muestra de sangre, mosaicismo o un embarazo múltiple no reconocido. También hay una posibilidad de que los hallazgos de los resultados no se puedan interpretar. En circunstancias poco frecuentes, los resultados pueden sugerir una afección diferente de la que se consideró originalmente para el consentimiento para estas pruebas.

Consentimiento de la paciente para pruebas prenatales no invasivas –

Página 2 de 2

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)