

Consentimiento del paciente para pruebas genéticas moleculares - Página 1 de 3

Introducción a las pruebas genéticas:

Las pruebas genéticas pueden revelar información sobre su salud y los posibles riesgos de desarrollar ciertas afecciones. El proveedor de atención médica solicitó o solicitará una o más de las pruebas que ofrece Ambry Genetics. Es importante que comprenda lo que la prueba implica y cómo se utilizarán sus datos y muestras. Firmar este consentimiento confirma que usted comprende el proceso, sus derechos y que la participación en la prueba es voluntaria.

Propósito y muestra de la prueba genética:

Se requiere el envío de una muestra de sangre, fluidos corporales o tejido para el aislamiento y la depuración del ADN que se utilizará con el fin de realizar pruebas genéticas moleculares. El objetivo de realizar pruebas genéticas moleculares es determinar si usted o su hijo tienen alguna variante genética patógena (causante de una enfermedad) o probablemente patógena (probablemente causante de una enfermedad) asociada con una afección específica o con el riesgo de desarrollar una. Las pruebas genéticas moleculares incluyen el análisis de los genes relevantes para la afección por la que el proveedor de atención médica solicitó las pruebas. Visite el sitio web de Ambry para obtener más información sobre las pruebas específicas solicitadas por el proveedor de atención médica: www.ambrygen.com

Información sobre la gestión de riesgos y los resultados de las pruebas genéticas:

Los genes incluidos en su informe se pueden asociar a múltiples afecciones genéticas. Las recomendaciones de su proveedor de atención médica respecto al tratamiento médico podrían diferir según los hallazgos de la prueba. La identificación de una variante patógena o probablemente patógena en otros genes también puede tener consecuencias en las decisiones de tratamiento médico. Asimismo, se espera que surjan más datos y recomendaciones con el paso del tiempo. En algunas situaciones, los resultados también pueden indicar una afección distinta de aquella considerada en un principio y por lo cual se otorgó consentimiento para esta prueba. La identificación de una variante patógena o probablemente patógena en cualquier gen no significa que el seguro médico cubrirá las pruebas de detección ni las opciones de gestión de riesgos. En casos poco frecuentes, se podría requerir una muestra adicional de sangre, fluidos corporales o tejido para esta prueba genética molecular con el objetivo de obtener resultados precisos. En función de los resultados de la prueba, es posible que no haya suficiente información disponible para determinar su riesgo exacto. Por lo tanto, los resultados de las pruebas genéticas pueden o no tener repercusiones respecto al tratamiento médico, y otras opciones, como pruebas de detección/intervenciones preventivas u opciones terapéuticas según sus resultados de las pruebas genéticas, podrían cambiar con el tiempo. Es posible que sea necesario realizar pruebas adicionales en el futuro si se dispone de más información o si se presentan cambios en sus antecedentes personales o familiares.

Tipos de resultados identificados en las pruebas genéticas moleculares:

Positivo: Se identificó una variante patógena o probablemente patógena en un gen asociado con una afección genética específica. Esto puede indicar que es portador, está predisposto a tener o tiene una afección genética específica. El proveedor de atención médica le recomendará pruebas de detección o tratamientos médicos en función de la información conocida sobre el impacto clínico de las variantes identificadas.

Consentimiento del paciente para pruebas genéticas moleculares - Página 2 de 3

Negativo: No se identificaron variantes patógenas o probablemente patógenas en ninguno de los genes evaluados. Esto podría ser un indicador de que presenta una disminución en la probabilidad de presentar una variante patógena o probablemente patógena en los genes analizados (consulte las limitaciones de la prueba). El médico le recomendará pruebas de detección o tratamientos médicos en función de sus antecedentes personales o familiares.

Incierto: Se identificó una variante de significado incierto (VSI) en uno o más genes; sin embargo, no hay suficiente información para determinar si este cambio está relacionado con un aumento en el riesgo de ser portador, estar predisposto a tener o tener una afección genética específica. El proveedor de atención médica le recomendará pruebas de detección o tratamientos médicos en función de sus antecedentes personales o familiares. Estos resultados pueden cambiar con el paso del tiempo a medida que surgen más datos. Debe volver a comunicarse con su proveedor de atención médica para hablar acerca de cualquier cambio.

Discriminación genética:

Las leyes federales, como la Ley de No Discriminación por Información Genética (GINA, del inglés Genetic Information Nondiscrimination Act) protege de la discriminación genética por parte de las aseguradoras de salud y los empleadores, pero no abarca seguros de vida, de cuidados a largo plazo ni seguros por discapacidad. Las leyes estatales pueden ofrecer protecciones adicionales.

Limitaciones técnicas de la prueba:

Si bien esta prueba está diseñada para identificar las variantes patógenas o probablemente patógenas más detectables en los genes analizados, todavía es posible que la tecnología de la prueba no pueda detectar ciertas variantes patógenas o probablemente patógenas. Además, es posible que existan otros genes asociados a la afección genética específica para la que se le realizaron las pruebas que no se incluyen en este análisis ni se conocen en este momento.

Limitaciones de los estándares de laboratorio:

Se pueden generar resultados imprecisos debido a los siguientes motivos, entre otros: intercambio de la muestra, información imprecisa o incorrecta sobre usted, su afección clínica o la de sus familiares o problemas técnicos. Debido a limitaciones en cuanto a la tecnología y el poco conocimiento de los genes, es posible que la prueba no detecte algunos cambios en el ADN o las proteínas que provocan enfermedades. Existe la posibilidad de que no se puedan interpretar los hallazgos o de que su importancia sea incierta.

Usos de los datos y las muestras:

Las pruebas generarán datos de salud sobre usted y Ambry Genetics o el laboratorio de referencia pueden recibir datos de salud de su historia clínica en relación con las pruebas. Sus datos identificables están sujetos a requerimientos legales con respecto a su uso y protección. Ambry Genetics puede utilizar y divulgar los resultados de las pruebas y otros datos de salud sobre usted según se describe en su notificación de prácticas de privacidad (NPP, del inglés notice of privacy practices) en www.ambrygen.com/legal/notice-of-privacy-practices.

Consentimiento del paciente para pruebas genéticas moleculares - Página 3 de 3

Ambry Genetics se reserva el derecho a lo siguiente:

- Comunicarse con usted para compartir oportunidades de pruebas genéticas o estudios clínicos adicionales que pueden ayudar a comprender su genotipado clínico.
- Conservar su muestra sin identificación y utilizar el resto de la muestra sin identificación para propósitos de control de calidad del laboratorio u optimización de la validación de las pruebas de laboratorio.
- Utilizar datos sin identificación de sus registros (incluidos de sus pruebas genéticas) para investigación y otros propósitos permitidos por la ley.

Confirmación del paciente:

- Usted comprende que las pruebas genéticas son voluntarias y que puede decidir que no se analicen sus muestras.
- Leyó y comprende la información proporcionada en este consentimiento, y todas sus dudas se resolvieron.
- Confirma que la información proporcionada en el formulario de solicitud de prueba (TRF, del inglés test requisition form) es verdadera y correcta.
- Tuvo la oportunidad de hacer preguntas sobre el objetivo, el procedimiento, los resultados, los riesgos y las limitaciones con respecto a la prueba, además de sus derechos, antes de firmar este consentimiento informado.
- Si la ley exige que acepte estos términos, pero no ha podido firmar, la entrega de su muestra a Ambry Genetics indica su consentimiento.

Consulte con su proveedor de atención médica si tiene alguna pregunta.

Firma del paciente (o de la madre, el padre o el tutor legal si el paciente es menor de edad)

Fecha

Nombre y relación (madre, padre o tutor legal si el paciente es menor de edad)

Fecha