

## Formulario de consentimiento para divulgación de datos de secuencia en bruto

Nombre del probando : \_\_\_\_\_

Fecha de nacimiento : \_\_\_\_\_

Ambry Genetics proporciona los datos crudos de la secuencia para las opciones de prueba relacionadas con ExomeNext cuando se solicitan, con el entendimiento de que los datos se utilizarán estrictamente para fines de investigación y no para propósitos clínicos. Los datos de secuencia en bruto se refieren a los datos de secuencia sin analizar producidos a partir de la secuenciación del probando y otros familiares. Se necesita un software informático especializado para visualizar e interpretar estos datos. En el caso de que se detecten hallazgos adicionales importantes en relación con el fenotipo en cuestión, los médicos deben comunicarse de inmediato con el laboratorio para verificar y, posiblemente, generar un informe modificado. Todos los pacientes que se someten a la secuenciación exómica de diagnóstico (SED) han completado un formulario de consentimiento que incluye la posibilidad de desistir de la comunicación de los hallazgos secundarios.

*Nota: Los datos en bruto no se comunican hasta que se completen los análisis clínicos y se haya emitido un informe final.*

### OPCIONES PARA DATOS DE SECUENCIA EN BRUTO (elijá una opción):

- archivos fastq  
 archivos BAM  
 archivos VCF

Los datos crudos serán proporcionados a través de un enlace seguro. El médico solicitante y todos los destinatarios autorizados serán notificados por correo electrónico cuando los datos en bruto se encuentren disponibles para descarga, generalmente entre 1 y 2 semanas de la fecha del informe final.

### CONSENTIMIENTO DEL PACIENTE/TUTOR

Entiendo que mi médico ha solicitado la recepción de los datos de secuencia en bruto resultantes de la secuenciación exómica de diagnóstico (SED) que se realizó a mi persona/la persona a mi cargo. Reconozco que la información incluida en los archivos de datos puede contener hallazgos secundarios, artefactos de secuenciación potenciales y variantes que no se han sometido a interpretación. También entiendo que estos datos solo tienen fines investigativos y no deben ser utilizados para tomar decisiones clínicas. Entiendo que Ambry Genetics no recomienda la entrega de estos datos a los pacientes.

### NOMBRE Y FECHA DE NACIMIENTO DE CADA PACIENTE/FAMILIAR PARA EL QUE SE SOLICITAN DATOS DE SECUENCIA EN BRUTO :

NOMBRE	FECHA DE NACIMIENTO	FIRMA DEL PACIENTE/TUTOR	FECHA
.....			
.....			
.....			

### CONSENTIMIENTO DEL MÉDICO

Entiendo que la recepción de los datos de secuencia en bruto puede incluir hallazgos secundarios, artefactos de secuenciación potenciales y variantes que no se han sometido a interpretación, y los pacientes/familiares enumerados anteriormente son conscientes de que estoy solicitando esta información. También entiendo que toda información obtenida de la revisión de estos datos, fuera de la que se describe en el informe final del paciente, solo tiene fines investigativos y no debe ser utilizada para tomar decisiones clínicas. Entiendo que Ambry Genetics no recomienda la entrega de estos datos a los pacientes.

Firma : \_\_\_\_\_

Fecha : \_\_\_\_\_

Nombre en letra imprenta : \_\_\_\_\_

Teléfono : \_\_\_\_\_

Institución : \_\_\_\_\_

Correo electrónico : \_\_\_\_\_

### AUTHORIZED DATA RECIPIENTS

Los datos de secuenciación exómica en bruto pueden ser entregados a los siguientes médicos clínicos/profesionales médicos previa solicitud. Cada destinatario autorizado podrá comunicarse con el laboratorio para solicitar los datos en bruto correspondientes al paciente.

Nombre : \_\_\_\_\_

Correo electrónico: \_\_\_\_\_

Nombre : \_\_\_\_\_

Correo electrónico: \_\_\_\_\_