



**CONSENTIMIENTO
INFORMADO PARA
SECUENCIACIÓN EXÓMICA
CLÍNICA**
*INFORMED CONSENT FOR
CLINICAL EXOME
SEQUENCING*

Página 1 de 7
Page 1 of 7

Nombre: _____
Name
Fecha nac: _____
DOB
N.º de registro médico: _____
MRN

Nombre del proveedor que autoriza: _____
Name of authorizing provider

Este formulario es para ayudar en el proceso de consentimiento. También es una ayuda para la conversación en el asesoramiento antes de la prueba, o examen. La decisión de hacer la prueba o no es suya. Otra opción es no hacer esta prueba. Por favor, haga todas las preguntas que necesite sobre esta prueba.

This form is to help the consent process. It is also to support the pre-test counseling discussion. It is your choice to have this test or not. Another option is to not have this test. Please ask any questions about this test.

PROPÓSITO DE LA SECUENCIACIÓN EXÓMICA

- Buscar la causa o las causas de los problemas de salud del paciente.

PURPOSE OF EXOME SEQUENCING (ES)

- *To find genetic cause(s) of the patient's health issues.*

PROCESO DE LA PRUEBA

- Esta prueba genética analiza la mayoría de los genes en el cuerpo a la vez. La prueba es diferente de la mayoría de las pruebas genéticas, que analizan un gen por vez.
- Para esta prueba se necesita una pequeña cantidad de ADN del paciente. Habitualmente, el ADN se obtiene de muestras de sangre o saliva.
- El laboratorio compara la secuencia de ADN del paciente con las secuencias de ADN de otros miembros de la familia (si corresponde) y con la secuencia de ADN referencia para ver si hay diferencias en comparación con la secuencia esperada del ADN.
- El laboratorio usa información clínica y antecedentes médicos de la familia para decidir cuáles de los cambios genéticos que se encontraron podrían ser responsables por los signos y síntomas del paciente.
- El laboratorio informa los cambios genéticos que pueden estar relacionados con los signos y síntomas del paciente al proveedor que ordenó la prueba.

THE TEST PROCESS

- *This genetic test looks at most of the genes in the body at one time. This test is different from most genetic tests that look at one gene at a time.*
- *This test needs a small amount of DNA from the patient. Typically, this comes from blood or saliva.*
- *The laboratory will compare the patient's DNA sequence to other family members' (if applicable) DNA sequences and to the reference DNA sequence to see if there are differences compared to the expected spelling of the DNA.*
- *The laboratory will use clinical information and family history to decide which of the genetic changes found may be responsible for the patient's signs and symptoms.*
- *The laboratory will report the genetic changes that may relate to the patient's signs and symptoms to the provider who ordered the test.*





**CONSENTIMIENTO
INFORMADO PARA
SECUENCIACIÓN EXÓMICA
CLÍNICA**
*INFORMED CONSENT FOR
CLINICAL EXOME
SEQUENCING*

Página 2 de 7
Page 2 of 7

Nombre: _____
Name
Fecha nac: _____
DOB
N.º de registro médico: _____
MRN

**LIMITACIONES DE LA TECNOLOGÍA DE
SECUENCIACIÓN EXÓMICA**

- En esta prueba no se hace una secuencia de cada exón.
- Es posible que esta prueba no encuentre todos los cambios en cada gen.
- La secuenciación exómica solo encuentra pequeños errores en la secuencia o pequeñas piezas de ADN extra o que faltan. Esta prueba no detecta otros tipos de variantes que causan enfermedades. Es posible que esta prueba no detecte cambios mosaico en el ADN, que son cambios que no están presentes en todas las células.
- Es importante tener información clínica confiable y una historia clínica precisa sobre su familia para interpretar los resultados de la secuenciación exómica.
- Aproximadamente el 25% de los pacientes recibe un diagnóstico confirmado o posible diagnóstico de esta prueba.
- Es más probable que la secuenciación exómica encuentre una causa genética para la enfermedad de un paciente cuando se analizan muestras de los padres biológicos al mismo tiempo.
- Los resultados de la secuenciación exómica no predicen qué tan grave será un afección. Los resultados de la secuenciación exómica no predicen la edad en que se manifestarán las afecciones.

**POSIBLES RIESGOS DE LA SECUENCIACIÓN
EXÓMICA**

- Ninguna prueba de laboratorio, incluida la secuenciación exómica, es 100% precisa.
 - Un posible diagnóstico genético puede ser incorrecto.
 - Esta prueba podría no encontrar el diagnóstico del paciente.

LIMITATIONS OF ES TECHNOLOGY

- *This test does not sequence every exon.*
- *The test may not find all changes in each gene.*
- *ES finds only small genetic misspellings or small extra or missing pieces of DNA. This test does not detect other types of disease-causing variants. This test may not detect mosaic DNA changes, which are changes that are not present in all cells.*
- *It is important to have reliable clinical information and a correct family history to interpret results from ES.*
- *About 25% of patients get a confirmed diagnosis or possible diagnosis from this test.*
- *ES testing is more likely to find a genetic cause of a patient's disease when samples from biological parents are analyzed at the same time.*
- *ES results do not predict how severe a condition will be. ES results do not predict the age of onset of conditions.*

POTENTIAL RISKS OF ES

- *No laboratory test, including ES, is 100% accurate.*
 - *A possible genetic diagnosis may be incorrect.*
 - *The patient's diagnosis may not be found with this test.*



**CONSENTIMIENTO
INFORMADO PARA
SECUENCIACIÓN EXÓMICA
CLÍNICA**
*INFORMED CONSENT FOR
CLINICAL EXOME
SEQUENCING*

Página 3 de 7
Page 3 of 7

Nombre: _____
Name
Fecha nac: _____
DOB
N.º de registro médico: _____
MRN

- El paciente podría obtener resultados inciertos.
 - Los resultados se podrían reclasificar en el futuro como avance del conocimiento genético, que podría cambiar las recomendaciones de tratamiento.
 - Esta prueba podría indicar que las relaciones biológicas en una familia, por ejemplo la paternidad o un parentesco de sangre, no son las que se esperan. La secuenciación exómica no se usa para determinar la paternidad o parentescos biológicos.
 - Esta prueba podría encontrar cambios genéticos no relacionados con los signos y síntomas actuales del paciente. Esos cambios podrían estar conectados con otros problemas de salud (ver secciones sobre hallazgos incidentales y secundarios para obtener más información). Esos resultados pueden ser perturbadores.
- *The patient may get uncertain results.*
 - *The results may be reclassified in the future as genetic knowledge evolves, which could change the recommendations for treatment.*
 - *This test may show that the biological relationships in a family, such as fatherhood or blood relation, are not as suspected. ES is not used to establish paternity or biological relationships.*
 - *This test may find genetic changes unrelated to the patient's current signs and symptoms. These changes could be connected with other health problems (see sections about incidental and secondary findings for more information). These results may be upsetting.*

QUÉ SE INFORMA

- Cambios genéticos que podrían haber causado los signos y síntomas del paciente.
- Cambios genéticos que se encontraron en los genes que no están relacionados con la afección del paciente y que podrían tener un impacto importante en la salud. Usted puede decidir si quiere recibir o no esta información.
- Se incluirán en el informe del paciente los cambios genéticos que se encontraron en miembros de la familia y que están relacionados con los signos y síntomas del paciente. Los miembros de la familia no reciben informes escritos por separado.

QUÉ NO SE INFORMA

- Variantes en genes que no se cree que afecten la salud de la persona.
- Variantes que se encontraron en estudios de investigación que podrían no estar conectadas con la enfermedad.

WHAT IS REPORTED

- *Genetic changes that may have caused the patient's signs and symptoms.*
- *Genetic changes found in genes not related to the patient's condition that may have an important impact on health. You can decide if you do or do not want this information.*
- *Genetic changes found in family members that are related to the patient's signs and symptoms will be included in the patient's report. Family members will not get separate written reports.*

WHAT IS NOT REPORTED

- *Variants in genes that are not thought to affect one's health.*
- *Variants found in research studies that may not be connected to disease.*



**CONSENTIMIENTO
INFORMADO PARA
SECUENCIACIÓN EXÓMICA
CLÍNICA**
*INFORMED CONSENT FOR
CLINICAL EXOME
SEQUENCING*

Página 4 de 7
Page 4 of 7

Nombre: _____
Name
Fecha nac: _____
DOB
N.º de registro médico: _____
MRN

- Variantes que prevén un mayor riesgo de enfermedad pero que no causan una enfermedad en sí mismas.
- Variantes que pueden indicar estatus de portador pero que no están asociadas con los síntomas del paciente.
- *Variants that predict an increased risk of a disease, but do not cause a disease by themselves.*
- *Variants that may show carrier status but that are not associated with the patient's symptoms.*

HALLAZGOS SECUNDARIOS

La secuenciación exómica podría encontrar cambios genéticos que no están relacionados con los signos y síntomas actuales del paciente. Esos cambios se conocen como hallazgos secundarios. Esos hallazgos pueden tener efectos importantes en la salud para los pacientes y los miembros de su familia. Por ejemplo, el Colegio Americano de Genética y Genómica Médica recomienda que todas las pruebas de laboratorio que hacen secuenciación exómica informen cambios que causan enfermedades en genes que causan ciertos trastornos heredados. Esos trastornos podrían causar problemas de salud graves que se pueden monitorear o tratar. Esos trastornos incluyen algunos síndromes de cáncer, trastornos del tejido conjuntivo asociados con eventos cardíacos repentinos, ciertos tipos de cardiopatías, colesterol alto y susceptibilidad a complicaciones causadas por anestesia. Por otro lado, algunos tipos de trastornos genéticos no tienen ningún tratamiento eficaz. Eso puede causar la muerte o discapacidad durante toda la vida. Los hallazgos secundarios se pueden incluir en el informe del paciente. No analizaremos ni informaremos esos hallazgos si usted nos dice que no quiere recibir esos resultados. Si usted decide recibir esos resultados, el informe del paciente incluirá esa información sobre variantes que causan enfermedades. Además, el informe señalará si se encontraron esas variantes en miembros de la familia que enviaron muestras.

Por favor, escriba sus iniciales en una de las siguientes opciones (el paciente adulto o padre, madre o tutor del menor debe escribir las iniciales):

_____ Opción 1: Quiero resultados sobre hallazgos secundarios.
Option 1: I want results about secondary findings.

_____ Opción 2: No quiero resultados sobre hallazgos secundarios. Entiendo que quizás no sea posible obtener esos resultados más adelante.
Option 2: I do not want results about secondary findings. I understand that I may not be able to get these results later.

SECONDARY FINDINGS

ES may find some genetic changes that are not related to the patient's current signs and symptoms. These are called secondary findings. These findings may have important health effects for patients and their family members. For example, the American College of Medical Genetics and Genomics recommends that all labs that perform ES report disease-causing changes in genes that cause certain inherited disorders. These disorders may lead to serious health problems that can be monitored or treated. These disorders include some cancer syndromes, connective tissue disorders associated with sudden cardiac events, certain types of heart disease, high cholesterol and susceptibility to complications from anesthesia. On the other hand, some types of genetic disorders do not have any effective treatment. These may lead to death or lifelong disability. Secondary findings can be included in the patient's report. We will not look for or report these findings if you tell us that you do not want these results. If you choose to get these results, the patient's report will include this information on disease-causing variants. In addition, the report will note if these variants were found in family members who submitted samples.

Please initial one of the following options (adult patient or parent/guardian of minor child must initial):



**CONSENTIMIENTO
INFORMADO PARA
SECUENCIACIÓN EXÓMICA
CLÍNICA**
*INFORMED CONSENT FOR
CLINICAL EXOME
SEQUENCING*

Página 5 de 7
Page 5 of 7

Nombre: _____
Name
Fecha nac: _____
DOB
N.º de registro médico: _____
MRN

CONFIDENCIALIDAD

- El laboratorio informa los resultados de la prueba al proveedor que ordenó la prueba.
- El laboratorio informa los resultados de la prueba al proveedor que ordenó la prueba.
- El laboratorio no da los resultados a ninguna otra persona sin su permiso por escrito.
- El informe por escrito pasa a formar parte del expediente médico del paciente. El proveedor de seguro de salud del paciente u otros terceros pueden tener acceso legal a esta información.
- El laboratorio puede dar datos sin procesar provenientes de la secuenciación exómica después de que se haya completado la prueba a un proveedor de atención de la salud o investigador. Eso se hace con el consentimiento del paciente o de los padres, y cuando lo solicite un proveedor de atención de la salud.

QUÉ PASARÁ CON LOS DATOS EN EL FUTURO

- El laboratorio guarda la muestra o las muestras sobrantes durante dos años. Las muestras se pueden desechar después de dos años.
- El laboratorio guarda el informe de la prueba durante 20 años.
- El laboratorio guarda la información genética en una computadora protegida a la que solo tienen acceso determinadas personas.
- El laboratorio puede contactar a su proveedor si hay disponible información nueva más adelante sobre los hallazgos de esta prueba que podrían afectar la atención médica del paciente.

CONFIDENTIALITY

- *The laboratory will report test results to the provider who ordered the test.*
- *The laboratory will report test results to the provider who ordered the test.*
- *The laboratory will not give test results to anyone else without your written permission.*
- *The written report will become part of the patient's medical record. The patient's health insurance provider or other parties may have legal access to this information.*
- *The laboratory can give raw data from the ES testing after the testing is complete to a healthcare provider or researcher. This will only be done with consent from the patient or parents, and upon request from a healthcare provider.*

FUTURE OF THE DATA

- *The laboratory will store any remaining sample(s) for two years. They may get rid of those samples after two years.*
- *The laboratory will keep the test report for 20 years.*
- *The laboratory will keep the genetic information on a secured computer that can only be accessed by certain people.*
- *The laboratory may contact your provider if new information is available later about the findings of this test that could affect the patient's medical care.*



**CONSENTIMIENTO
INFORMADO PARA
SECUENCIACIÓN EXÓMICA
CLÍNICA**
*INFORMED CONSENT FOR
CLINICAL EXOME
SEQUENCING*

Página 6 de 7
Page 6 of 7

Nombre: _____
Name
Fecha nac: _____
DOB
N.º de registro médico: _____
MRN

ASESORAMIENTO E INTERPRETACIÓN DESPUÉS DE LA PRUEBA

Se recomienda que los pacientes reciban asesoramiento genético antes de firmar este consentimiento y cuando estén disponibles los resultados. Para encontrar un asesor genético cerca de usted, pida a su médico que haga una remisión a un asesor genético. O puede visitar www.nsgc.org (solo disponible en inglés). Al firmar este documento declara que se le explicó la prueba, las limitaciones y los riesgos.

Al firmar más adelante, declaro que hablé sobre los beneficios, los riesgos y las limitaciones de esta prueba genética con mi proveedor. La secuenciación exómica es un campo de la medicina en constante cambio. El laboratorio usa una metodología clínicamente adecuada actualizada disponible para el laboratorio en ese momento para buscar cambios genéticos que podrían estar causando mis signos y síntomas o los de mi hijo/a. En el futuro podría estar disponible una mejor tecnología. Entiendo las limitaciones en las pruebas de laboratorio actuales que podrían superarse en pruebas que se hagan en el futuro. Si soy elegible o no, o es adecuado o no que se me hagan pruebas en el futuro es un asunto que debo hablar con mi proveedor de atención de la salud en el momento en que esa tecnología esté disponible, si eso ocurre. Se han respondido mis preguntas sobre la prueba. Doy mi consentimiento para que se haga la secuenciación exómica. Recibiré una copia de este formulario de consentimiento para mis registros.

POST-TEST COUNSELING AND INTERPRETATION

It is recommended that patients get genetic counseling before signing this consent and when results are available. To find a genetic counselor near you, ask your doctor to refer you to a genetic counselor. Or you can go to www.nsgc.org. Signing this document is saying that the test and its limitations and risks have been explained to you.

By signing below, I am saying that I have talked about the benefits, risks, and limitations of this genetic test with my provider. ES is an ever-changing field of medicine. The laboratory will use a current clinically appropriate methodology available to the laboratory at this time to find genetic changes that might be causing my or my child's signs and symptoms. Better technology might be available in the future. I understand the limitations in current laboratory testing that might be surpassed by future testing. Whether or not I am eligible or appropriate for any future testing is an issue to discuss with my healthcare provider when and if that technology becomes available. My questions about the test have been answered. I consent to whole exome sequencing. I will get a copy of this consent form for my records.

HORA: _____ FECHA: _____
TIME DATE

Paciente / Padre / Madre / Persona a cargo
Patient / Parent / Caregiver Signature

Nombre en letra de molde
Printed Name

HORA: _____ FECHA: _____
TIME DATE

Paciente / Padre / Madre / Persona a cargo
Patient / Parent / Caregiver Signature

Nombre en letra de molde
Printed Name

HORA: _____ FECHA: _____
TIME DATE

Firma de testigo
Witness Signature

Nombre en letra de molde
Printed Name

Vía: Teléfono Video En el lugar
Via Phone Video On-site

Nombre en letra de molde del intérprete y número de identificación
Print name of interpreter and ID number

Nota: El intérprete no puede firmar como testigo
Note: The interpreter cannot sign as the witness above



**CONSENTIMIENTO
INFORMADO PARA
SECUENCIACIÓN EXÓMICA
CLÍNICA**
*INFORMED CONSENT FOR
CLINICAL EXOME
SEQUENCING*

Página 7 de 7
Page 7 of 7

Nombre: _____
Name
Fecha nac: _____
DOB
N.º de registro médico: _____
MRN

Nota: Ambos padres deben firmar si envían muestras para el análisis. Un solo padre, madre o tutor debe firmar si se envía la muestra del menor sin muestras de los padres.

Note: Both parents must sign above if they are submitting specimens for analysis. Only one parent or guardian must sign if the child's sample is submitted without parental samples.

El profesional clínico debe completar esta sección:

Clinician to complete this section:

SECUENCIACIÓN MASIVA DE EXOMA: Trío Dúo Solo probando Miembros de la familia adicionales
WES ANALYSIS: *Trio Duo Proband Only Additional Family Member(s)*

Nombre de la madre: _____ Fecha de nacimiento: _____
Mother Name Date of Birth

Nombre del padre: _____ Fecha de nacimiento: _____
Father Name Date of Birth

Nombre de miembro de la familia adicional: _____ Fecha de nacimiento: _____
Additional Family Member Name Date of Birth

Relación con el probando: _____
Relationship to Proband

Declaración del médico/asesor genético: Explicué la secuenciación exómica a esta persona. He hablado sobre las limitaciones de la prueba. Entiendo que la interpretación de estos resultados en un contexto clínico es mi responsabilidad.

Physician's/Genetic Counselor's statement: *I have explained exome sequencing to this person. I have addressed the limitations of the test. I understand that interpretation of these results within a clinical context is my responsibility.*

HORA: _____ FECHA: _____
TIME DATE

Firma/Credenciales de médico/asesor genético
Physician/Genetic Counselor Signature/Credentials

Nombre en letra de molde
Printed Name