UK HealthCare

Lexington, Kentucky

MEDICAL EXOME TESTING CONSENT

Clinical Molecular Genomic Pathology Laboratory, Department of Pathology and Laboratory Medicine (Patient Label Here)

CONSENTIMIENTO PARA EL EXAMEN MÉDICO DE EXOMA

Clinical Molecular Genomic Pathology Laboratory, Department of Pathology and Laboratory Medicine / Laboratorio de patología genómica molecular clínica, Departamento de patología y medicina

Información del examen

Su proveedor de salud ha recomendado que usted o su hijo tenga el examen médico de exoma. Este examen es para evaluar diferencias (variantes) en aproximadamente 4,800 genes que causan específicas enfermedades o condiciones por las cuales lo están evaluando. El encontrar la variante involucrada puede ayudar con el diagnóstico y tratamiento suyo o de su hijo. También puede ayudar para que los miembros familiares quienes corren riesgo sean evaluados. En algunos casos, no es seguro que se encuentre la variante que está causando la enfermedad.

Obteniendo el examen

Si usted consiente a este examen, tomaremos una muestra de la sangre o raspado bucal (de la mejía) de usted o de su hijo. Mandaremos la muestra al laboratorio de genómica en UK HealthCare, donde el ADN será removido de la muestra de sangre y se realizará un examen médico de exoma. Es raro pero posible necesitar otra muestra para el examen.

Resultados del examen

Los resultados de este examen estarán en una o más de las siguientes áreas:

1. **Positivo:** Un resultado positivo significa que se encontró una variante genética patogénica o probablemente patogénica (causando la enfermedad) lo cual explica la causa del síntoma de la persona, historial de salud o que la persona corre un riesgo más alto en el futuro para tener esta condición. Es posible que el examen dé resultados positivos para más de una variante genética.
2. **Negativo:** Un resultado negativo significa que no se encontró, por medio de este examen, una variante genética causante de la enfermedad conocido a los síntomas del paciente o historial de salud. Un resultado negativo no significa que la persona está completamente libre de todas las enfermedades genéticas o riesgos.
3. **Inconcluso/Significancia desconocida de la variante (“VUS” por las siglas en inglés):** Un resultado de significancia desconocida de la variante (VUS) significa que el examen encontró una variante, pero no se sabe si ésta variante está relacionada a la enfermedad genética del paciente. En algunos casos, es posible que necesitemos más información como información genética y/o médica de los miembros familiares para ver si el VUS está causando o no la enfermedad. Si este es el caso, su proveedor de salud hablará con usted.
4. **Resultado secundario:** Los resultados secundarios son patogénicos o probablemente variantes patogénicas importantes para el cuidado de la salud de la persona, pero no relacionados a la razón por la cual se ordenó el examen. Usted debe seleccionar “Yo deseo recibir los resultados secundarios” en la página 3 para obtener estos resultados. Por favor lea la sección acerca de los resultados secundarios.

Reporte del examen

Variantes descubiertas en el examen médico de exoma serán reportadas si son patogénicos, probablemente patogénicos, o variantes de significancia desconocida en genes conocidos con los síntomas, historial de salud, o riesgo para una condición de usted o su hijo. Solamente los resultados patogénicos y probablemente patogénicos serán reportados si usted selecciona esta opción.

Examen de los padres y familia

Puede ayudar a realizar el examen en otros miembros familiares. El examen médico de exoma puede realizarse como examen TRIO, usando el ADN de una persona y sus padres. Su proveedor de salud hablará con usted si el examen de los padres y familia puede ayudar a interpretar los resultados del examen.

Limitaciones del examen

- El examen genético es altamente eficaz. Resultados incorrectos suceden, pero es raro y puede ser el resultado de las limitaciones técnicas como: secuencia genómica de alto contenido de guanina/citosina, falta o no cubertura de la sonda, contaminación de la muestra, información clínica incorrecta.
- El examen genético también puede conllevar resultados incorrectos en los pacientes quienes han tenido un trasplante de la médula ósea o quienes tienen variantes solamente en porcentajes pequeños en sus células (una condición conocida como mosaicismo).
- Interpretación correcta de los resultados del examen médico de exoma depende de la certitud del reporte de las

HealthCare

Lexington, Kentucky

MEDICAL EXOME TESTING CONSENT

Clinical Molecular Genomic Pathology Laboratory, Department of Pathology and Laboratory Medicine (Patient Label Here)

CONSENTIMIENTO PARA EL EXAMEN MÉDICO DE EXOMA

Clinical Molecular Genomic Pathology Laboratory, Department of Pathology and Laboratory Medicine / Laboratorio de patología genómica molecular clínica, Departamento de patología y medicina

relaciones biológicas. Para prevenir interpretación incorrecta de los resultados, es importante compartir la relación biológica entre miembros de la familia a la persona sometiéndose al examen.

Riesgos del examen

El examen médico de exoma conlleva unos riesgos, incluyendo:

1. **Físico:** Tomar una muestra de sangre para el examen ADN conlleva los riesgos normalmente asociados al obtener una muestra de sangre. Estos incluyen dolor moderado y/o moretón en el sitio, rojez en la piel, y un pequeño riesgo alto de infección. A veces el sacar sangre puede causar un poco de mareo.
2. **Mental:** El examen puede causar que los pacientes o miembros familiares sientan ansiedad o estrés.
3. **Relaciones familiares:** El examen genético puede revelar que las relaciones biológicas dentro de la familia son diferentes al historial proveído o que los padres de alguien están relacionados por sangre (consanguinidad).
4. **Seguro médico:** En algunos casos, un resultado positivo puede resultar en un tratamiento diferente (como negación de cubertura o aumento en el costo) en ciertos tipos de seguro médico. Por favor lea Ley de Información Genética Antidiscriminatoria (GINA) para obtener más información.

Confidencialidad

La confidencialidad de los resultados de su examen está protegida por "HIPAA." Los proveedores solamente pueden compartir sus resultados con propósitos para diagnosticar y dar tratamiento.

Muestra y retención de datos

Su muestra de ADN puede archivarse en el laboratorio por un mínimo de 2 años. Los datos de secuencia serán archivados en el laboratorio por un mínimo de 2 años. Los reportes finales serán archivados en el laboratorio por un mínimo de 10 años.

Retiro del consentimiento

Usted puede retirar su consentimiento en cualquier momento antes que el laboratorio comience a procesar la muestra. Si usted desea retirar el consentimiento para el examen médico de exoma, su proveedor necesitará inmediatamente contactar al laboratorio. Usted no puede retirar el consentimiento una vez que el laboratorio comience a procesar la muestra.

Información sobre los resultados secundarios

Puesto que muchos genes son analizados por el examen médico de exoma, estos exámenes pueden revelar algunos resultados que no están directamente relacionados con las razones por la cual ordenaron el examen. Estos resultados pueden proveer información que no se anticipaba. Tales resultados se conocen como "resultados incidentales" o "resultados secundarios ("SF" por sus siglas en inglés).

American College of Medical Genetics and Genomics (ACMG) publica una lista de genes accionables médicos asociados con varias enfermedades hereditarias. Se recomienda que los resultados secundarios en estos genes sean reportados a los pacientes y proveedores de salud.

Los pacientes deben "seleccionar" la participación para recibir estos resultados secundarios. Para participar, seleccione "Yo deseo recibir los resultados secundarios."

La ausencia de los resultados secundarios reportables para cualquier gene particular no significa que la enfermedad genética o el riesgo de las condiciones relacionadas no existe.

NOTA: Servicios de interpretación deben ofrecerse para idiomas preferidos aparte del inglés.

HealthCare

Lexington, Kentucky

MEDICAL EXOME TESTING CONSENT

Clinical Molecular Genomic Pathology Laboratory, Department of Pathology and Laboratory Medicine (Patient Label Here)

CONSENTIMIENTO PARA EL EXAMEN MÉDICO DE EXOMA

Clinical Molecular Genomic Pathology Laboratory, Department of Pathology and Laboratory Medicine / Laboratorio de patología genómica molecular clínica, Departamento de patología y medicina

Signatures / Firmas

Patient Consent / Consentimiento del paciente

☐ Yo he leído este consentimiento para el examen médico de exoma y yo doy permiso para realizar el examen médico de exoma según descrito.

Paciente / Patient _____ Date / Fecha _____

Representante legal y parentesco al paciente / Legal Representative and Relationship to Patient _____ Date / Fecha _____

Provider Signature _____ Date / Time _____

☐ Yo deseo recibir los resultados secundarios

Firma del Paciente/Representante legal y parentesco al paciente Patient _____ Date _____

Interpreter Name or ID # _____ In person or via Cyracom (circle one)