

## Formulario de consentimiento para pruebas prenatales

Al firmar este formulario, solicito y autorizo a Sema4 a que determine la constitución cromosómica, el número de copias y el estado bioquímico o molecular de mi feto.

Por medio del presente, yo, \_\_\_\_\_, solicito las siguientes pruebas genéticas:

- Análisis cromosómico
- Prueba de AFP (alfafetoproteína)
- Detección de aneuploidías mediante FISH (hibridación fluorescente *in situ*) (cromosomas 13, 18, 21, X e Y)
- Panel de síndromes de microdelección mediante FISH (13 síndromes de microdelección comunes)
- Análisis del micromatriz cromosómica con o sin SNP (polimorfismo de nucleótido simple) (micromatriz cromosómica del genoma completo)
- Panel del síndrome de Noonan y de trastornos relacionados (14 genes)
- Puntos calientes de mutación en el gen FGFR3 con o sin reflejo de la secuenciación completa del gen
- Panel de defectos en las extremidades (8 genes)
- Pruebas moleculares de (enfermedad y gen): \_\_\_\_\_
- Pruebas bioquímicas de (enfermedad y prueba): \_\_\_\_\_

En la muestra especificada a continuación:

- Muestra de vellosidades coriónicas
- Líquido amniótico
- Otro: \_\_\_\_\_

Se me explicó y entiendo lo siguiente:

1. Es posible que el intento de obtener cultivos viables de tejidos de células a partir de una determinada muestra de vellosidades coriónicas o amniocitos no sea exitoso, que la preparación cromosómica sea de mala calidad e inutilizable, o que el estudio bioquímico no tenga éxito debido a dificultades técnicas. Es posible que se ofrezca hacer un segundo procedimiento de diagnóstico prenatal o extraer otra muestra de sangre del feto para obtener células a fin de establecer el diagnóstico.
2. La amniocentesis está disponible para verificar los resultados de pruebas cromosómicas, bioquímicas o moleculares o para proporcionar información a fin de ayudar en la interpretación de los resultados de los estudios sobre las CVS (muestras de vellosidades coriónicas), los cuales podrían ser difíciles de interpretar debido a factores que incluyen el mosaicismo placentario y la contaminación con células maternas.
3. Recibí información verbal y escrita sobre esta prueba (ingresar a <https://sema4genomics.com/products/test-catalog/> para acceder a la hoja informativa de la prueba específica) de mi médico o de un asesor de genética. Me explicaron la naturaleza de los análisis de cromosomas, de la micromatriz cromosómica (con o sin información del SNP) y de los análisis bioquímicos o de ADN. También me detallaron la precisión de estas pruebas y sus limitaciones. Entiendo que, si bien los resultados obtenidos mediante estas pruebas suelen ser de gran precisión, es posible que se produzcan errores poco frecuentes. Existe la posibilidad de que el cultivo celular o las muestras directas de tejidos no reflejen con precisión el estado del feto debido al mosaicismo o a la contaminación con células maternas. También es posible que los resultados de las pruebas genéticas hechas no reflejen con precisión el estado del feto debido a las limitaciones inherentes a la prueba hecha.

4. Además, debido al tamaño insuficiente de la muestra o al crecimiento insuficiente de las células, es posible que las pruebas no arrojen resultados. Se calcula que la probabilidad de que ocurran es inferior al 1 %. Además, puede ocurrir un error en el diagnóstico si las relaciones biológicas verdaderas de los miembros de la familia involucrados en este estudio no son las que yo especificué. Recibiré una explicación de los resultados por parte de un asesor de genética o de mi médico, quien tendrá la oportunidad de analizar los resultados con un genetista clínico.
5. Entiendo que, si los resultados de esta prueba son normales, aún es posible que el feto o bebé tenga el síndrome o trastorno por el cual se hicieron las pruebas, debido a otras causas ajenas a las pruebas, u otros síndromes o trastornos para los que no se hicieron pruebas.
6. Además, entiendo que se harán estudios de contaminación con células maternas en todas las muestras que requieran análisis moleculares o bioquímicos como parte del proceso de prueba, lo cual puede tener como resultado el descubrimiento de la inexistencia de un vínculo de maternidad o la invalidez de los resultados de las pruebas debido a la presencia de ADN de la madre.
7. Entiendo que estas pruebas pueden generar resultados cuya importancia clínica se desconoce y que se analizarán muestras de sangre de los padres para poder interpretar mejor los resultados. Como resultado de los estudios de los padres, es posible que se detecte la inexistencia del vínculo de maternidad o paternidad. Asimismo, entiendo que es posible que reciba un resultado para el cual no se puede proporcionar información clínica. También entiendo que puedo recibir un resultado relacionado con una afección de aparición durante la adultez o con la infertilidad del feto. Por último, es posible que se identifiquen en mí o en mi feto hallazgos incidentales no relacionados con el diagnóstico principal.
8. No se hará ninguna prueba con la muestra fetal, excepto las autorizadas por mi médico, ni se informará al respecto.
9. Al firmar este formulario de consentimiento, acepto que Sema4 almacene, anonimice la identificación y utilice mi muestra e información para apoyar investigaciones médicas y académicas. Las muestras de residentes de Nueva York no se conservarán por más de 60 días luego de la recolección y no se incluirán en estudios de investigación, a menos que dé mi consentimiento escribiendo mis iniciales a continuación. Entiendo que puedo revocar este consentimiento en cualquier momento y que mis muestras serán destruidas de forma oportuna.

----- **Solo para residentes de Nueva York:** Doy mi consentimiento para que Sema4 utilice mi muestra de *Iniciales* manera anónima con fines de investigación científica relacionada con enfermedades genéticas y para que dicha muestra se conserve mientras sea útil para dichos fines, sin exceder los 10 años. Entiendo que puedo revocar este consentimiento en cualquier momento y que mis muestras serán destruidas de forma oportuna.

Sema4 también puede proporcionar la información sin identificación a sus socios de investigación e incluirla en bases de datos de investigación para su uso en investigaciones médicas y científicas, incluidas las bases de datos científicas mantenidas por el gobierno federal, como la base de datos de los National Institutes of Health (Institutos Nacionales de la Salud o NIH, por sus siglas en inglés), una agencia del gobierno federal que financia investigaciones. Entiendo que no recibiré ninguna compensación en relación con dicha investigación. Si prefiero que mis muestras sin identificación y mi información médica no se utilicen en investigaciones de conformidad con este consentimiento, lo solicitaré comunicándome con el laboratorio.

10. He tenido la oportunidad de que respondan todas mis preguntas y de recibir asesoramiento genético profesional antes de firmar el formulario. Entiendo que este consentimiento se obtiene para proteger mi derecho a que me respondan todas mis preguntas antes de hacer las pruebas. Además, entiendo que los resultados de estas pruebas se incluirán en mi expediente médico y que solo pueden divulgarse a las personas que tienen acceso legal a este expediente o a las personas que yo designe para recibir esta información.

-----  
Firma de la persona a quien le harán las pruebas

-----  
Firma del testigo/Fecha (o su tutor legal)/Fecha

Revisado el 26/04/2018