

FORMA DE CONSENTIMIENTO PARA ESTUDIOS PRENATALES USANDO CMA

Feto de: _____ / _____ / _____
Apellido del paciente Nombre del paciente Inicial del segundo nombre Fecha de nacimiento (DD/MM/AAAA)

FORMA DE CONSENTIMIENTO PARA ESTUDIOS PRENATALES USANDO EL ANÁLISIS DE MICROMATRIZ CROMOSÓMICA

ANTECEDENTES

Usted está considerando la prueba genética llamada Análisis de Micromatriz Cromosómica (CMA por sus siglas en inglés) en su embarazo actual. El propósito de este documento es dar información sobre la prueba para que usted decida si es adecuado para usted. El objeto de esta información es que se use además de su discusión con su médico o algún consejero de genética. Si decide que se le haga la prueba CMA, se le pedirá que firme al final de este documento, para indicar que usted comprende la información que se proporciona y desea que se le haga la prueba. Se le dará una copia de este documento para sus registros.

Tener la cantidad apropiada de material genético (ADN) en cada célula del cuerpo es importante para que el crecimiento y desarrollo sean normales. EL ADN se encuentra a lo largo de los 23 pares de cromosomas (46 en total) en cada célula. El análisis básico de cariotipo solo puede detectar el número de cromosomas en cada célula y grandes cambios estructurales en dichos cromosomas. CMA es un método avanzado de considerar la estructura y número de los cromosomas de nuestro cuerpo, puesto que CMA puede detectar los grandes cambios identificados por el cariotipo, así como detectar las regiones más pequeñas con copias faltantes o copias extras [número de copias, variante o variación en el número de copias (CNV, por sus siglas en inglés)]. Asimismo, estas pequeñas CNV pueden ocasionar un desarrollo anormal.

Además, la prueba CMA puede detectar un patrón de herencia anormal de los cromosomas denominado disomía uniparental (UPD). La prueba CMA también puede detectar las regiones de semejanza genética, conocido como ausencia de heterocigosidad (AOH, por sus siglas en inglés).

REPORTE DE PRUEBAS

Hay diversas categorías de resultados que se pueden reportar. Incluyen: 1) No se detecta CNV clínicamente significativa (resultado normal); 2) CNV clínicamente significativa detectada, que se sabe se relaciona con una condición genética; 3) CNV detectada en el feto, pero también detectada en uno de los padres. Con base en nuestra experiencia hasta este momento, esto se ha visto en aproximadamente el 10% de los casos. Generalmente no es de preocupar, pero debe discutirse con un consejero de genética; y 4) Variación de importancia incierta detectada en el feto, pero no presente en ninguno de los padres. Esto es relativamente raro (visto hasta ahora en aproximadamente el 1-2% de los casos) y requiere discusión detallada con un ginecólogo o consejero de genética.

Además de las regiones de semejanza genética (AOH) puede informarse si los resultados de la prueba CMA indican que existe la posibilidad de disomía uniparental (UPD, por sus siglas en inglés) o consanguinidad. Si se detecta una anomalía clínicamente de importancia, su médico o el consejero de genética discutirán la información con usted. También, podrá consultarse a un genetista clínico (especialista en el impacto médico de la información genética).

INFORMACIÓN Y CONSENTIMIENTO PARA LAS PRUEBAS

- (1) Aun cuando la prueba CMA es muy exacta, es posible que su feto pudiera tener una de las condiciones médicas que se incluyen en la prueba CMA que no se detectan u otra enfermedad, lo que no puede ser detectado por la prueba CMA. Esto es posible porque muchos síndromes genéticos tienen más de una causa.
- (2) Debido al hecho de que muchas regiones diferentes de los cromosomas y muchas condiciones diferentes se están analizando, existe el riesgo de que llegue a conocerse información genética sobre usted, su feto o su familia, que no se relacione directamente con la razón para vigilar su embarazo. Esta información podría referirse a enfermedades con síntomas que se puedan desarrollar en el futuro en su feto o posiblemente usted misma u otros miembros de la familia.
- (3) Al igual que con cualquier prueba genética, los resultados podrían no ser claros y se podrían recomendar estudios adicionales para brindarle la información más precisa sobre qué significa el resultado del examen de laboratorio para la salud de su bebé.
- (4) Es posible que salga a la luz información adicional durante estos estudios, tales como parentescos familiares inesperados. Dado que la interpretación de los resultados de la prueba CMA pueden implicar el análisis de los padres biológicos para determinar la importancia de los descubrimientos, es posible que dicha interpretación no sea precisa si los especímenes de los padres biológicos no están disponibles para el estudio comparativo. Si el embarazo se logró mediante un donador de óvulo o esperma, es importante que se lo informe a su médico o asesor de genética, de manera que puedan trabajar con usted y el laboratorio para garantizar que se obtiene el análisis más preciso posible. Su médico o asesor genético podrán coordinar la obtención de muestras del donador de óvulo o esperma, si es necesario.
- (5) La prueba CMA se realizará utilizando materiales y protocolos desarrollados en BGL y validados por el laboratorio. Este laboratorio cuenta con la certificación de los estándares establecidos por las Leyes de Mejoramiento de los Laboratorios Clínicos (CLIA, por sus siglas en inglés) y el Instituto Americano de Patología.

El informe del análisis de micromatrices cromosómicas (Chromosomal Microarray Analysis, CMA) no incluirá los hallazgos en los genes que causan desórdenes de inicio en la edad adulta, tales como síndromes de demencia, para los cuales no existe en la actualidad prevención o cura, así como tampoco los hallazgos en los genes relacionados con el riesgo elevado de cáncer. Existe la opción de optar para recibir esta información al marcar **SÍ** a continuación.

Si no marca ninguno de los cuadros o si no firma la planilla, el laboratorio tomará por defecto la opción NO en el informe:

INICIAL

_____ **SÍ** Me gustaría que el laboratorio incluya en mi informe para mi médico información relacionada con los desórdenes de inicio en la edad adulta para los cuales no existe en la actualidad prevención o cura, o los hallazgos en los genes relacionados con el riesgo elevado de cáncer.

_____ **NO** Favor NO incluir en mi informe para mi médico información relacionada con los desórdenes de inicio en la edad adulta para los cuales no existe en la actualidad prevención o cura, o los hallazgos en los genes relacionados con el riesgo elevado de cáncer.

_____/_____/_____
Firma del paciente Fecha (MM/DD/AAAA)

Nombre en letra de imprenta