

Nombre del proveedor que autoriza: _____
Name of authorizing provider: _____

Este formulario es para ayudar al 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.

PROPÓSITO DE LA SECUENCIACIÓN DEL EXOMA/GENOMA

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

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.
- La secuenciación del exoma estudia un tipo de ADN llamado exón. Estas partes del ADN ordenan al cuerpo qué proteínas debe fabricar.
- La secuenciación del genoma estudia los exones y otro tipo de ADN llamados intrones. Los intrones no fabrican proteínas directamente. Algunos intrones son importantes para la función del ADN.
- 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 de 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.

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

PURPOSE OF ES/GS

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

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.*
- *ES looks at a type of DNA called exons. These pieces of DNA tell the body what proteins to make.*
- *GS looks at exons and another type of DNA called introns. Introns do not directly make proteins. Some introns are important for DNA function.*
- *This test needs a small amount of DNA from the patient. Typically, this comes from blood or saliva (spit).*
- *The laboratory will compare the patient's DNA sequence to other family members' (if applicable) DNA sequences and to a reference DNA sequence to see if there are differences compared to the expected sequence 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.*



INFORMED CONSENT FOR CLINICAL EXOME SEQUENCING (ES) and CLINICAL GENOME SEQUENCING (GS)

Página 2 de 7
Page 2 of 7

LIMITACIONES DE LA TECNOLOGÍA DE SECUENCIACIÓN EXÓMICA/GENÓMICA

- En la secuenciación del exoma no se hace una secuencia de cada exón. En la secuenciación del genoma no se hace una secuencia de cada exón o cada intrón.
- Es posible que esta prueba no encuentre todos los cambios genéticos en cada gen.
- La secuenciación del exoma detecta únicamente cambios de una sola letra o pequeñas adiciones o deleciones de ADN. Esta prueba no detecta otros tipos de cambios patógenos en el ADN. La secuenciación del genoma detecta cambios de pares de bases individuales, pequeñas adiciones o deleciones de ADN y adiciones o deleciones más grandes del ADN. Es posible que esta prueba no detecte cambios mosaico en el ADN, que son cambios que no están presentes en todas las células.
- La información clínica precisa y los antecedentes familiares ayudan a interpretar los resultados de la secuenciación de genoma/exoma. Es más probable que las pruebas de secuenciación de exoma/genoma encuentren una causa genética para la enfermedad de un paciente cuando se hacen pruebas a varios miembros de la familia al mismo tiempo.
- Aproximadamente el 25% de los pacientes recibe un diagnóstico confirmado o posible diagnóstico de la secuenciación del exoma. En el contexto neonatal, hasta 40% de las personas a quienes se hace una secuenciación del genoma como prueba de primera línea obtienen un diagnóstico. En el contexto pediátrico, el resultado diagnóstico puede ser menor, especialmente para los pacientes que ya se han sometido a pruebas genéticas como microensayo de polimorfismo mononucleotídico (SNP) y/o secuenciación del exoma.
- Los resultados de la secuenciación exómica/genómica no predicen qué tan grave será un afección. Los resultados de la secuenciación exómica/genómica no predicen la edad en la que pueden aparecer los síntomas.

POSIBLES RIESGOS DE LA SECUENCIACIÓN EXÓMICA/GENÓMICA

LIMITATIONS OF ES/GS TECHNOLOGY

- *ES does not sequence every exon. GS does not sequence every exon and every intron.*
- *The test may not find all genetic changes in each gene.*
- *ES finds only single letter changes or small additions or deletions of DNA. This test does not detect other types of disease-causing changes in the DNA. GS finds single base pair changes, small additions or deletions of DNA, and larger additions or deletions of DNA. This test may not detect “mosaic” DNA changes, which are changes that are not present in all cells.*
- *Accurate clinical information and a correct family history will help interpret results from ES/GS. ES/GS testing is more likely to find a genetic cause of a patient’s disease when several family members are tested at the same time.*
- *About 25% of patients get a confirmed diagnosis or possible diagnosis from ES. In the neonatal setting, up to 40% of people who undergo GS as a first-line test get a diagnosis. In the pediatric setting, the diagnostic yield may be lower, especially for patients who have had previous genetic testing, such as single nucleotide polymorphism (SNP) microarray and/or ES.*
- *ES/GS results do not predict how severe a condition will be. ES/GS results do not predict the age at which symptoms may appear.*

POTENTIAL RISKS OF ES/GS

INFORMED CONSENT FOR CLINICAL EXOME SEQUENCING (ES) and CLINICAL GENOME SEQUENCING (GS)

Página 3 de 7
Page 3 of 7

- Ninguna prueba de laboratorio, incluidas la secuenciación exómica y genómica, es 100% precisa.
 - Un posible diagnóstico genético puede ser incorrecto.
 - Esta prueba podría no encontrar el verdadero diagnóstico del paciente.
 - El paciente podría obtener resultados inciertos.
 - Los resultados se podrían reclasificar en el futuro a medida que el conocimiento genético cambia. Eso 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 reportadas en la solicitud de la prueba. La secuenciación exómica/genómica 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. Estos cambios podrían relacionarse con otros problemas de salud (ver las secciones sobre hallazgos secundarios para obtener más información). Esos resultados pueden ser perturbadores.
- *No laboratory test, including ES/GS, is 100% accurate.*
 - *A possible genetic diagnosis may be incorrect.*
 - *The patient's true diagnosis may not be found with this test.*
 - *The patient may get uncertain results.*
 - *The results may be reclassified in the future as genetic knowledge changes. This 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 reported on the test requisition. ES/GS 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 relate to other health problems (see sections about 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 (cambios) en genes que no se cree que afecten la salud de la persona.

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 (changes) in genes that are not thought to affect one's health.*

INFORMED CONSENT FOR CLINICAL EXOME SEQUENCING (ES) and CLINICAL GENOME SEQUENCING (GS)

Página 4 de 7
Page 4 of 7

- Variantes que se encontraron en estudios de investigación que podrían no estar conectadas con la enfermedad.
- 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 found in research studies that may not be connected to the disease.*
- *Variants that predict an increased risk of a disease, but do not cause a disease by themselves.*
- *Variants that may indicate carrier status but that are not associated with the patient's symptoms.*

HALLAZGOS SECUNDARIOS

La secuenciación exómica/genómica podría encontrar cambios genéticos que no están relacionados con los signos y síntomas actuales del paciente (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/genómica 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. No se reportarán los hallazgos secundarios que estén presentes en un miembro de la familia, pero no en el paciente.

SECONDARY FINDINGS

ES/GS may find some genetic changes that are not related to the patient's current signs and symptoms (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/GS 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. Also, the report will note if these variants were found in family members who submitted samples. Secondary findings that are present in a family member but not present in the patient will not be reported.

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):

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

_____ Quiero resultados sobre hallazgos secundarios.
I want results about secondary findings.

INFORMED CONSENT FOR CLINICAL EXOME SEQUENCING (ES) and CLINICAL GENOME SEQUENCING (GS)

Página 5 de 7
Page 5 of 7

_____ No quiero resultados sobre hallazgos secundarios.
I do not want results about secondary findings.

Entiendo que quizás no sea posible obtener esos resultados más adelante.
I understand that I may not be able to get these results later.

CONFIDENCIALIDAD

- 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/genómica 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 DE LOS RESULTADOS Y LAS MUESTRAS 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 como mínimo.
- 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.

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

CONFIDENTIALITY

- *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/GS 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 at the request of a healthcare provider.*

FUTURE OF THE SAMPLE AND RESULT 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 at least 20 years.*
- *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.*

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/GS is a rapidly changing field of medicine.

INFORMED CONSENT FOR CLINICAL EXOME SEQUENCING (ES) and CLINICAL GENOME SEQUENCING (GS)

Página 6 de 7
Page 6 of 7

genómica/exómica es un campo de la medicina que cambia rápidamente. 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, más precisa. Entiendo y reconozco 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 mis proveedores de atención de la salud en el momento en que esa tecnología esté disponible. Se han respondido mis preguntas sobre la prueba.

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, more precise technology might be available in the future. I understand and acknowledge 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 providers at the time that technology becomes available. My questions about the test have been answered.

Doy mi consentimiento para:
I consent to:

- Secuenciación de exoma
Exome sequencing
- Secuenciación de genoma
Genome sequencing

Recibiré una copia de este formulario de consentimiento para mis registros.
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 imprenta
Printed Name

HORA: FECHA:
TIME DATE

Firma/credenciales del médico
Doctor Signature/Credentials

Nombre en letra de molde
Printed Name

HORA: FECHA:
TIME DATE

Firma del 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

Nombre: _____
Name
Fecha nac: _____
DOB
Nº registro médico: _____
MRN

INFORMED CONSENT FOR CLINICAL EXOME SEQUENCING (ES) and CLINICAL GENOME SEQUENCING (GS)

Página 7 de 7
Page 7 of 7

ANÁLISIS DE SECUENCIACIÓN DE EXOMA/GENOMA:
ES/GS ANALYSIS

- Trío Dúo Probando únicamente
Trio Duo Proband Only
- Miembro(s) adicional(es) de la familia
Additional Family Member(s)

Nombre de la madre:

Mother Name

Fecha de nacimiento:

Date of Birth

Nombre del padre:

Father Name

Fecha de nacimiento:

Date of Birth

Miembro adicional de la familia / *Additional Family Member*

Nombre:

Name

Fecha de nacimiento:

Date of Birth

Relación con el probando:

Relationship to Proband

Declaración del médico/asesor genético: Expliqué la secuenciación exómica/genómica a esta persona. He hablado sobre las limitaciones del examen y he respondido todas las preguntas. 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/genome sequencing to this person. I have addressed the limitations of the test and have answered all questions. I understand that interpretation of these results within a clinical context is my responsibility.

Firma del médico/asesor genético/credenciales
Physician/Genetic Counselor Signature/Credentials

Nombre en letra de molde
Printed Name

Fecha/Hora
Date/Time