

**División de diagnósticos genómicos
SOLICITUD Y CONSENTIMIENTO DE LA PRUEBA
DEL FAMILIAR PARA LA INTERPRETACIÓN DEL
ANÁLISIS DEL EXOMA DEL PROBANDO**

Página 1 de 2

APELLIDO

NOMBRE

N.º de historia clínica

FECHA DE NACIMIENTO

COLOQUE LA ETIQUETA DEL PACIENTE AQUÍ O
COMPLETE ARRIBA

NO ESCRIBA A MANO AQUÍ LA INFORMACIÓN DEL PACIENTE

ENVÍE A: Children's Hospital of Philadelphia, Genomic Diagnostics Laboratory, 3615 Civic Center Blvd., Abramson Research Center, 714J, Philadelphia, PA 19104-4302 - Teléfono: (267) 426-1447

INFORMACIÓN DE LA MUESTRA DEL FAMILIAR

Nombre: (apellido, nombre, segundo nombre) _____ N.º de historia clínica _____

Sexo: Masculino Femenino Desconocido Otro: _____

Fecha de nacimiento: (día/mes/año) _____ Teléfono: _____

Dirección: _____

Calle

Ciudad

Estado

Código postal

País

Raza/etnia: (marque todo lo que corresponda) Amish Asiático Negro/afroamericano Caucásico Indio oriental Francocanadiense
 Hispano Judío-ashkenazí Judío-sefaradí Mediterráneo Nativo americano Otra: _____Tipo de muestra: *ADN >15 µg Especificar el tejido de origen: _____ Sangre periférica en tubo EDTA > 3 ml Saliva (comuníquese con el laboratorio por los kits) Otra: _____

* Los ácidos nucleicos (ADN o ARN) deben extraerse en un laboratorio certificado por CAP (Colegio de Patólogos Estadounidenses) o CLIA (Enmiendas para el Mejoramiento de Laboratorios Clínicos).

Si está interesado en enviar una muestra que no sea sangre, saliva o ADN, llame al laboratorio para consultarlo.

Fecha de recolección: (día/mes/año) _____ Hora de recolección: _____ a.m./p.m.

Se solicita la prueba del familiar para ayudar en la interpretación de los datos del análisis del exoma del probando:

- Exoma (complete el consentimiento a continuación).
- Nuevo análisis del exoma (se requiere un nuevo formulario de consentimiento para los familiares que originalmente dieron su consentimiento antes del 08/DIC/2020 o que desean hallazgos secundarios).
- Solo confirmación de Sanger

FORMULARIO DE CONSENTIMIENTO PARA EL ANÁLISIS DEL EXOMA (FAMILIAR)

Entiendo que mi muestra está siendo analizada para ayudar a comprender los resultados del análisis del exoma de

Nombre del paciente principal/probando

Un proveedor de atención médica me ha explicado la prueba y sus limitaciones. Entiendo que no recibiré automáticamente un informe de resultados por separado. Sin embargo, el informe del paciente puede incluir información sobre mí. Esta información puede incluir:

- 1) Hallazgos en mí que están relacionados con el motivo del paciente para hacerse la prueba.
- 2) Hallazgos secundarios en mí que se encuentran primero en el paciente, si selecciono la Opción 1 a continuación.
- 3) Hallazgos incidentales (no relacionados con el motivo de la prueba del paciente) en mí que se encuentran por primera vez en el paciente, si selecciono la Opción 1 a continuación.

ALMACENAMIENTO Y USO DE INFORMACIÓN Y MUESTRAS

- Entiendo que el laboratorio conservará mis datos/información genética durante al menos dos años, según las pautas reglamentarias y profesionales. No hay garantía de que mis muestras estén disponibles o se puedan utilizar para pruebas adicionales o futuras.
- Entiendo que el laboratorio puede realizar un nuevo análisis de los datos del exoma del paciente, así como los datos de los familiares que se hicieron la prueba. Un proveedor de atención médica puede solicitar un nuevo análisis como parte de la atención futura. Podría no solicitarse un nuevo formulario de consentimiento si el proveedor del paciente solicita un nuevo análisis. Además, aunque no es una práctica de rutina, el laboratorio podría iniciar de forma independiente un nuevo análisis limitado de los datos del exoma de un paciente (y del de cualquier familiar) con fines internos, como el mejoramiento de la calidad. El laboratorio puede compartir nueva información relevante del nuevo análisis iniciado por el laboratorio con los proveedores de atención médica del paciente. Hable con el proveedor de atención médica del paciente acerca de recibir información actualizada.
- Las muestras y los datos genéticos sin procesar relacionados conmigo, sin identificadores como el nombre y la fecha de nacimiento, se pueden mantener en bases de datos basadas en CHOP y se pueden compartir con bases de datos genéticas externas que no están ubicadas en CHOP, ni son propiedad de CHOP ni CHOP las opera. Estas bases de datos se crearon para mejorar nuestra interpretación de los resultados genéticos y garantizar que los laboratorios genéticos clínicos interpreten los resultados de la misma manera. La información que contienen estas bases de datos podrían utilizarse para fines de investigación.
- En raras ocasiones, CHOP puede solicitar a laboratorios clínicos externos (que no pertenecen a CHOP) que realicen la prueba del exoma en su totalidad o en parte. El laboratorio externo puede conservar copias de esta información genética, incluidos los datos genéticos sin procesar o los informes de resultados.

Teléfono: (267) 426-1447; Fax: (215) 590-3514; DGDGeneticCounselor@chop.edu; www.chop.edu/centers-programs/division-genomic-diagnostics

*Las pruebas no comenzarán hasta que todas las muestras y la información clínica necesarias se envíen al laboratorio. Envíe las historias clínicas pertinentes con este formulario.



División de diagnósticos genómicos
SOLICITUD Y CONSENTIMIENTO DE LA PRUEBA
DEL FAMILIAR PARA LA INTERPRETACIÓN DEL
ANÁLISIS DEL EXOMA DEL PROBANDO Página 2 de 2

_____	_____
APELLIDO	NOMBRE
_____	_____
N.º de historia clínica	FECHA DE NACIMIENTO

COLOQUE LA ETIQUETA DEL PACIENTE AQUÍ O
COMPLETE ARRIBA

NO ESCRIBA A MANO AQUÍ LA INFORMACIÓN DEL PACIENTE

ENVÍE A: Children's Hospital of Philadelphia, Genomic Diagnostics Laboratory, 3615 Civic Center Blvd., Abramson Research Center, 714J, Philadelphia, PA 19104-4302 - Teléfono: (267) 426-1447

ELECCIÓN DE HALLAZGOS SECUNDARIOS E INCIDENTALES

Tenga en cuenta: el laboratorio solo buscará hallazgos secundarios y de otro tipo en usted, no relacionados con el motivo para realizar la prueba al paciente, si selecciona la Opción 1 a continuación. (Las prácticas del laboratorio para buscar hallazgos secundarios y otros hallazgos no relacionados se describen en el formulario de Solicitud y consentimiento del exoma del probando).

Escriba sus iniciales en una de las siguientes opciones con respecto a su elección de hallazgos secundarios. (El familiar adulto o el padre/madre/tutor de un menor de edad debe colocar sus iniciales junto a la opción seleccionada).

_____ **(iniciales) Opción 1:** si se identifican e informan hallazgos secundarios o incidentales (no relacionados con el motivo para hacer la prueba del paciente) en el paciente (probando), **elijo que el laboratorio busque estos hallazgos en mí y los informe.** Entiendo que la ausencia de hallazgos no descarta estas condiciones. Esta prueba no encontrará todas las variantes en estos genes.

Nota: los **hallazgos secundarios** e **incidentales** son resultados que no están claramente relacionados con el motivo para realizar la prueba al paciente. Estos hallazgos pueden llevar a problemas de salud graves que pueden mejorarse o evitarse cuando se controlan o tratan. Por lo tanto, se consideran **médicamente procesables**. El laboratorio puede buscar deliberadamente estos hallazgos como parte de la prueba (si se selecciona aquí). Por lo general, no se informarán los hallazgos no relacionados que no sean médicamente procesables; sin embargo, hay excepciones poco frecuentes.

_____ **(iniciales) Opción 2:** si se identifican e informan hallazgos secundarios o incidentales (no relacionados con el motivo para la prueba del paciente) en el paciente (probando), **NO DESEO que el laboratorio busque estos hallazgos en mí ni los informe.** Soy consciente de que no tendré acceso directo a estos resultados más adelante, aunque es posible que pueda realizarme pruebas por separado si lo deseo.

Al firmar este documento, usted acepta que se le ha explicado la prueba, sus limitaciones y el uso y la retención de datos y muestras relacionados, y da su consentimiento y está de acuerdo con la prueba y estos usos.

Declaración del familiar: reconozco que he analizado los beneficios, riesgos y limitaciones del análisis del exoma con mis proveedores de atención médica. Doy mi consentimiento para la prueba.

_____	_____	_____	_____
Firma del familiar	Nombre en letra de imprenta	Fecha	Hora

_____	_____	_____	_____
Firma del padre/madre/tutor legal si es diferente al familiar	Nombre en letra de imprenta	Fecha	Hora

Declaración del proveedor de atención médica: le expliqué los beneficios, los riesgos, las limitaciones y el uso y retención de datos del análisis del exoma a esta persona y abordé sus preguntas sobre la prueba. Entiendo que es mi responsabilidad interpretar la relevancia clínica de los resultados para esta persona y brindar las recomendaciones de seguimiento adecuadas.

_____	_____ / _____	_____	_____
Firma del proveedor de atención médica	Nombre en letra de imprenta y Número de contacto	Fecha	Hora

_____	_____	_____	_____
Firma del intérprete/Firma del testigo (encierre en un círculo la función pertinente)	Nombre en letra de imprenta	Fecha	Hora

Nuestro compromiso con la diversidad poblacional

The Children's Hospital of Philadelphia cumple con las leyes federales vigentes de derechos civiles y no discrimina a las personas por su raza, color de piel, nacionalidad, edad, discapacidad o sexo. The Children's Hospital of Philadelphia no excluye a nadie ni trata a las personas de manera diferente por su raza, color de piel, nacionalidad, edad, discapacidad o sexo.

The Children's Hospital of Philadelphia:

- Proporciona asistencia y servicios gratuitos a personas con discapacidades para que se comuniquen de forma eficaz con nosotros, tales como:
 - o intérpretes de lengua de señas calificados
 - o información escrita en otros formatos (letra grande, audio, formatos electrónicos accesibles, otros formatos)
- Proporciona servicios gratuitos de idioma a personas cuya lengua principal no es el inglés, como:
 - o intérpretes calificados
 - o información escrita en otros idiomas

Si necesita estos servicios, comuníquese al 1-800-879-2467.

Si cree que Children's Hospital of Philadelphia no ha cumplido en brindarle estos servicios, o lo ha discriminado de otra forma por raza, color de piel, nacionalidad, edad, discapacidad o sexo, puede presentar un reclamo en: The Family Relations Office, 3401 Civic Center Blvd, Philadelphia, PA 19104, teléfono: 267-426-6983, Fax: 267-426-7412, correo electrónico: familyrelations@email.chop.edu Puede presentar una queja en persona o por correo postal, fax o correo electrónico. Si necesita ayuda para presentar una queja, Family Relations está disponible para ayudarlo.

También puede presentar una queja de derechos civiles ante el Departamento de Salud y Servicios Humanos de los EE. UU., Oficina de Derechos Civiles, electrónicamente, a través del Portal de quejas de la Oficina de Derechos Civiles, disponible en <https://ocrportal.hhs.gov/ocr/portal/lobby.jsf>, o por correo o teléfono a:

U.S. Department of Health and Human Services
200 Independence Avenue
SW Room 509F, HHH Building
Washington, D.C. 20201
1-800-368-1019, 800-537-7697 (TDD)
Los formularios de quejas están disponibles en
<http://www.hhs.gov/ocr/office/file/index.html>

Octubre de 2016



**Children's Hospital
of Philadelphia**

3401 Civic Center Blvd. • Philadelphia, PA 19104 • 215-590-1000 • chop.edu

CHOP mantiene un compromiso con la accesibilidad lingüística

Si habla otro idioma, tiene a su disposición servicios de asistencia sin cargo.

Español-Spanish ATENCIÓN: Si habla español, tiene a su disposición servicios gratuitos de asistencia lingüística. Llame al 1-800-879-2467.

繁體中文-Chinese 注意: 如果您使用繁體中文, 您可以免費獲得語言援助服務。請致電 1-800-879-2467。

العربية-Arabic ملحوظة: إذا كنت تتحدث اللغة العربية فإن خدمات المساعدة اللغوية تتوفر لك بالمجان- اتصل بالرقم 1-800-879-2467.

Tiếng Việt-Vietnamese CHÚ Ý: Nếu bạn nói Tiếng Việt, có các dịch vụ hỗ trợ ngôn ngữ miễn phí dành cho bạn. Gọi số 1-800-879-2467.

Français-French ATTENTION: Si vous parlez français, des services d'aide linguistique vous sont proposés gratuitement. Appelez le 1-800-879-2467.

Português-Portuguese ATENÇÃO: Se fala português, encontram-se disponíveis serviços linguísticos, grátis. Ligue para 1-800-879-2467.

नेपाली-Nepali ध्यान दिनुहोस्: तपाईंले नेपाली बोल्नुहुन्छ भने तपाईंको निम्ति भाषा सहायता सेवाहरू नि:शुल्क रूपमा उपलब्ध छ । फोन गर्नुहोस् 1-800-879-2467 ।

ខ្មែរ-Cambodian ប្រយ័ត្ន: បើសិនជាអ្នកនិយាយ ភាសាខ្មែរ, សេវាជំនួយផ្នែកភាសា ដោយមិនគិតល្អ្លល គឺអាចមានសំរាប់បំរើអ្នក។ ចូរ ទូរស័ព្ទ 1-800-879-2467។

বাংলা-Bengali লক্ষ্য করুনঃ যদি আপনি বাংলা, কথা বলতে পারেন, তাহলে নিঃখরচায় ভাষা সহায়তা পরিষেবা উপলব্ধ আছে। ফোন করুন ১-800-879-2467।

Русский-Russian ВНИМАНИЕ: Если вы говорите на русском языке, то вам доступны бесплатные услуги перевода. Звоните 1-800-879-2467.

한국어-Korean 주의: 한국어를 사용하시는 경우, 언어 지원 서비스를 무료로 이용하실 수 있습니다. 1-800-879-2467 번으로 전화해 주십시오.

Bahasa Indonesia-Indonesian PERHATIAN: Jika Anda berbicara dalam Bahasa Indonesia, layanan bantuan bahasa akan tersedia secara gratis. Hubungi 1-800-879-2467.

اردو-Urdu خبردار: اگر آپ اردو بولتے ہیں، تو آپ کو زبان کی مدد کی خدمات مفت میں دستیاب ہیں۔ کال کریں 1-800-879-2467.

Türkçe-Turkish DİKKAT: Eğer Türkçe konuşuyor iseniz, dil yardımı hizmetlerinden ücretsiz olarak yararlanabilirsiniz. 1-800-879-2467 irtibat numaralarını arayın.

Polski-Polish UWAGA: Jeżeli mówisz po polsku, możesz skorzystać z bezpłatnej pomocy językowej. Zadzwoń pod numer 1-800-879-2467.

Italiano-Italian ATTENZIONE: In caso la lingua parlata sia l'italiano, sono disponibili servizi di assistenza linguistica gratuiti. Chiamare il numero 1-800-879-2467.

हिंदी-Hindi ध्यान दें: यदि आप हिंदी बोलते हैं तो आपके लिए मुफ्त में भाषा सहायता सेवाएं उपलब्ध हैं। 1-800-879-2467 पर कॉल करें।

ગુજરાતી-Gujarati સુચના: જો તમે ગુજરાતી બોલતા હો, તો નિ:શુલ્ક ભાષા સહાય સેવાઓ તમારા માટે ઉપલબ્ધ છે. ફોન કરો 1-800-879-2467.

Tagalog-Tagalog-Filipino PAUNAWA: Kung nagsasalita ka ng Tagalog, maaari kang gumamit ng mga serbisyo ng tulong sa wika nang walang bayad. Tumawag sa 1-800-879-2467.

日本語-Japanese 注意事項: 日本語を話される場合、無料の言語支援をご利用いただけます。1-800-879-2467 まで、お電話にてご連絡ください。

Deutsch-German ACHTUNG: Wenn Sie Deutsch sprechen, stehen Ihnen kostenlos sprachliche Hilfsdienstleistungen zur Verfügung. Rufnummer: 1-800-879-2467.

Deutsch-Pennsylvania Dutch Wann du Deitsch (Pennsylvania German / Dutch) schwetzsch, kannscht du mitaus Koschte ebber gricke, ass dihr helft mit die englisch Schprooch. Ruf selli Nummer uff: 1-800-879-2467.