


**División de diagnósticos genómicos
SOLICITUD Y CONSENTIMIENTO DEL EXOMA
DEL PROBANDO PARA PACIENTES DE CHOP**

Página 1 de 7

 _____ 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

ENVIE 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 DEL PROBANDO		INFORMACIÓN DE LA PRUEBA	
Nombre del paciente (apellido, nombre, segundo nombre): _____ N.º de historia clínica en el centro solicitante: _____ Sexo: <input type="checkbox"/> Masculino <input type="checkbox"/> Femenino <input type="checkbox"/> Desconocido <input type="checkbox"/> Otro: _____ Fecha de nacimiento (mes/día/año): _____ Dirección: _____ Ciudad/Estado: _____ Código postal/País: _____ Número de teléfono: (____) _____ Raza/etnia: <input type="checkbox"/> Amish <input type="checkbox"/> Asiático <input type="checkbox"/> Negro/afroamericano <input type="checkbox"/> Caucásico <input type="checkbox"/> Indio oriental <input type="checkbox"/> Francocanadiense <input type="checkbox"/> Hispano <input type="checkbox"/> Judío-ashkenazí <input type="checkbox"/> Judío-sefaradí <input type="checkbox"/> Mediterráneo <input type="checkbox"/> Nativo americano <input type="checkbox"/> Otra: _____ Tipo de muestra: <input type="checkbox"/> Sangre periférica en tubo EDTA > 3 ml <input type="checkbox"/> Saliva (comuníquese con el laboratorio por los kits) <input type="checkbox"/> Sangre de cordón en tubo EDTA (se requiere muestra materna) <input type="checkbox"/> *ADN >15 µg Especificar el tejido de origen: _____ <input type="checkbox"/> Otro: _____ <i>Si está interesado en enviar una muestra que no sea sangre, saliva o ADN, llame al laboratorio para consultarlo.</i> <i>*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).</i> Fecha de recolección (mes/día/año): _____ Hora de recolección: _____ a.m./p.m.		Prueba solicitada: <input type="checkbox"/> Exoma clínico en CHOP, probando y familia <input type="checkbox"/> Exoma clínico en CHOP, solo probando <input type="checkbox"/> Nuevo análisis de exoma clínico en CHOP, probando y familia* <input type="checkbox"/> Nuevo análisis de exoma clínico en CHOP, solo probando <input type="checkbox"/> Exoma clínico en CHOP del panel de exoma NOTA: para cualquiera de las pruebas anteriores, se pueden enviar muestras adicionales de familiares para la secuenciación de Sanger, para ayudar con la interpretación. Si se van a enviar muestras de familiares, indíquelo en la página siguiente. *Por favor, tome en cuenta: los nuevos miembros de la familia (que no se sometieron al análisis del exoma con el pedido original) sólo pueden optar por la secuenciación de Sanger. Pruebas genéticas adicionales: <input type="checkbox"/> El paciente tiene pruebas genéticas adicionales ordenadas en la solicitud de prueba general Lista de verificación de elementos a incluir: <input type="checkbox"/> Muestra del probando <input type="checkbox"/> Muestra de la madre del probando (si corresponde) <input type="checkbox"/> Muestra del padre del probando (si corresponde) <input type="checkbox"/> Muestras de otros familiares para ser analizadas (comuníquese con el laboratorio para consultar) <input type="checkbox"/> Formulario de solicitud de prueba (se debe completar toda la información clínica y de facturación) <input type="checkbox"/> Formulario de consentimiento informado firmado <input type="checkbox"/> Antecedentes familiares y ascendencia <input type="checkbox"/> Historias clínicas y fotografías del probando	
PROVEEDOR QUE SOLICITA	LABORATORIO QUE SOLICITA	OTRO PROVEEDOR / ASESOR GENÉTICO QUE SOLICITA	
Nombre (apellido, nombre, título) (____) _____ Teléfono (____) _____ Fax _____ Institución _____ Dirección _____ Ciudad Estado _____ Código postal País _____ Correo electrónico _____	Nombre (apellido, nombre, título) (____) _____ Teléfono (____) _____ Fax _____ Institución _____ Dirección _____ Ciudad Estado _____ Código postal País _____ Correo electrónico _____	Nombre (apellido, nombre, título) (____) _____ Teléfono (____) _____ Fax _____ Correo electrónico _____	

Solo para uso del laboratorio

 Tipo de facturación: Institucional CHOP Paciente Institución denominada

Comentarios:

Recibido por:

Fecha de recepción:

Hora de recepción:

Muestra:

APELLIDO

NOMBRE

N.º de historia clínica

FECHA DE NACIMIENTO

**División de diagnósticos genómicos
SOLICITUD Y CONSENTIMIENTO DEL EXOMA
DEL PROBANDO PARA PACIENTES DE CHOP**

Página 2 de 7

**COLOQUE LA ETIQUETA DEL PACIENTE AQUÍ O
COMPLETE ARRIBA**

NO ESCRIBA A MANO AQUÍ LA INFORMACIÓN DEL PACIENTE

INFORMACIÓN DE MUESTRA PARA PADRES Y OTROS FAMILIARES (SI CORRESPONDE)

Nombre completo de la madre del probando: _____

Fecha de nacimiento de la madre del probando: _____ N.º de historia clínica de la madre del probando: _____
mes/día/añoTeniendo en cuenta el fenotipo del probando, la madre está: Afectada No afectada Se desconoceMuestra de la madre: Se incluye en este formulario de solicitud de prueba Se enviará posteriormente No está disponible

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

-
- Análisis del exoma
-
-
- Solo confirmación de Sanger

Nombre completo del padre del probando: _____

Fecha de nacimiento del padre del probando: _____ N.º de historia clínica del padre del probando: _____
mes/día/añoTeniendo en cuenta el fenotipo del probando, el padre está: Afectado No afectado Se desconoceMuestra del padre: Se incluye en este formulario de solicitud de prueba Se enviará posteriormente No está disponible

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

-
- Análisis del exoma
-
-
- Solo confirmación de Sanger

Nombre completo del familiar: _____ Vínculo con el probando: _____

Fecha de nacimiento del familiar: _____ N.º de historia clínica del familiar: _____
mes/día/añoTeniendo en cuenta el fenotipo del probando, el familiar está: Afectado No afectado Se desconoceMuestra del familiar: Se incluye en este formulario de solicitud de prueba Se enviará posteriormente No está disponible

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

-
- Análisis del exoma
-
-
- Solo confirmación de Sanger

Nombre completo del familiar: _____ Vínculo con el probando: _____

Fecha de nacimiento del familiar: _____ N.º de historia clínica del familiar: _____
mes/día/añoTeniendo en cuenta el fenotipo del probando, el familiar está: Afectado No afectado Se desconoceMuestra del familiar: Se incluye en este formulario de solicitud de prueba Se enviará posteriormente No está disponible

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

-
- Análisis del exoma
-
-
- Solo confirmación de Sanger

**TODAS LAS MUESTRAS DEBEN ESTAR CLARAMENTE ETIQUETADAS CON EL NOMBRE COMPLETO
Y LA FECHA DE NACIMIENTO**

División de diagnósticos genómicos
SOLICITUD Y CONSENTIMIENTO DEL EXOMA
DEL PROBANDO PARA PACIENTES DE CHOP

Página 3 de 7

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

FORMULARIO DE CONSENTIMIENTO PARA EL ANÁLISIS DEL EXOMA DEL PROBANDO

Este formulario fue diseñado para guiar el proceso de consentimiento para el análisis del exoma y ayudarlo a conversar con su proveedor de atención médica. Puede decidir si quiere o no hacerse esta prueba. Lo alentamos a que haga preguntas, incluso preguntas sobre otras opciones de prueba.

¿Qué es el análisis del exoma?

- El **análisis del exoma** es una prueba genética que examina la mayoría de los genes de una persona al mismo tiempo. Los **genes** le indican al cuerpo cómo crecer y desarrollarse.
- Esta prueba puede encontrar diferencias en los genes que pueden explicar los problemas de salud o de desarrollo de un paciente. Estas diferencias genéticas también pueden denominarse **variantes** o **alteraciones**. El paciente principal que se somete a la prueba también puede denominarse **probando**.
- Para obtener más información sobre el análisis del exoma y pruebas genéticas, visite el sitio web: <https://imgc.chop.edu/types-of-genetic-testing/>.

¿Cómo se realiza el análisis del exoma en CHOP?

- Esta prueba necesita una muestra biológica, como sangre, del paciente y de uno o más familiares biológicos (o consanguíneos) (si están disponibles). El laboratorio obtendrá el ADN (material genético) de la o las muestras y lo observará.
- El laboratorio comparará la secuencia (o patrón) de ADN del paciente con la secuencia que normalmente se encuentra en personas sanas, así como con la de otros familiares (si corresponde). Puede haber miles de diferencias entre las secuencias de ADN. La mayoría de estas diferencias son variaciones normales y no causan problemas de salud.
- El laboratorio utilizará la información sobre la salud del paciente y la salud de los familiares para identificar si alguna de las muchas diferencias de ADN puede ser la causa del motivo de la prueba del paciente.
- El laboratorio informará a los proveedores de atención médica referentes sobre los hallazgos que probablemente estén relacionados con el **motivo de la prueba** o la **indicación clínica** del paciente.

Información clínica y pruebas de familiares

- El laboratorio necesita tener información correcta sobre la salud del paciente y los familiares para poder interpretar adecuadamente los resultados del análisis del exoma.
- El laboratorio utilizará el motivo de la prueba proporcionado por el o los proveedores de atención médica, así como historias clínicas/antecedentes adicionales, para interpretar los resultados. El laboratorio no revisa la totalidad de la historia clínica/antecedentes del paciente.
- Es más probable que el laboratorio identifique la causa genética de la afección de un paciente cuando los familiares relevantes se analizan al mismo tiempo.

Hallazgos secundarios

- El Colegio Estadounidense de Genética Médica y Genómica (ACMG) recomienda que los laboratorios que realizan análisis del exoma busquen y notifiquen **deliberadamente** los hallazgos que causan un grupo específico de afecciones poco frecuentes, incluso si esas afecciones no son el motivo de la prueba del paciente. Estos resultados se denominan **hallazgos secundarios** porque no están relacionados con el motivo actual de la prueba del paciente.
- Las afecciones asociadas con los hallazgos secundarios pueden provocar problemas de salud graves, como un mayor riesgo de cáncer o problemas del ritmo cardíaco, o un mayor riesgo de complicaciones por ciertos tipos de anestesia. Estas afecciones pueden ser hereditarias. Algunas pueden causar síntomas en la infancia o la niñez, mientras que otras no suelen causar síntomas hasta la edad adulta.
- En algunos casos, estas afecciones pueden mejorarse o evitarse cuando se controlan o tratan. Por lo tanto, se consideran **médicamente procesables**.
- Según la edad y el sexo del paciente, algunos hallazgos secundarios pueden implicar un cambio específico en el manejo clínico que podría buscarse en el futuro cercano (inmediato) del paciente y conducir a una clara mejoría en los resultados de su salud. Estos hallazgos se consideran **hallazgos secundarios médicamente procesables de inmediato** para el paciente.

**División de diagnósticos genómicos
SOLICITUD Y CONSENTIMIENTO DEL EXOMA
DEL PROBANDO PARA PACIENTES DE CHOP**

Página 4 de 7

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

- En el sitio web del laboratorio, en <http://www.chop.edu/centers-programs/division-genomic-diagnostics/requisition-forms>, se encuentra disponible una lista completa de hallazgos secundarios que detalla los genes y las afecciones que se incluyen actualmente en el análisis de hallazgos secundarios para esta prueba. También puede comunicarse con el laboratorio al 267-426-1447.
- **Opciones para hallazgos secundarios:**
 - **La prueba de hallazgos secundarios es opcional. Usted hará una selección al final de este formulario.**
 - Si selecciona la **Opción 1** a continuación, el laboratorio buscará e informará TODOS los hallazgos secundarios que probablemente causen enfermedades. Es posible que esta prueba no detecte todos los hallazgos secundarios, incluso si se selecciona la Opción 1. Además, esta prueba no buscará todas las causas de las afecciones en la Lista de hallazgos secundarios.
 - Si selecciona la **Opción 2** a continuación, el laboratorio no buscará ni informará intencionalmente NINGÚN hallazgo en la Lista de hallazgos secundarios, incluso si se identifican *por casualidad*, a menos que el hallazgo esté posiblemente relacionado con el motivo de la prueba del paciente.
 - Si selecciona la **Opción 3** a continuación, el laboratorio no buscará hallazgos en la Lista de hallazgos secundarios, pero informará los hallazgos de la lista que se identifiquen *por casualidad* y sean *médicamente procesables de inmediato* para el paciente o que posiblemente estén relacionados con el motivo de la prueba del paciente.
 - Si selecciona la Opción 2 o 3, los hallazgos secundarios no informados solo estarán disponibles en el futuro si se solicita un nuevo análisis formal del exoma.
- **Hallazgos secundarios en familiares:**
 - Si se identifica un hallazgo secundario en el paciente, el laboratorio también puede buscar el hallazgo en familiares a los que se les haya realizado el análisis del exoma al mismo tiempo que el paciente.
 - Los familiares seleccionan si desean o no recibir esta información en el formulario de Consentimiento y solicitud de prueba para familiares.

Otros hallazgos no relacionados con el motivo de la prueba

- Además de los hallazgos secundarios, esta prueba puede, en algunos casos excepcionales, detectar otros resultados no relacionados con el motivo por el cual el paciente se sometió a la prueba. A diferencia de los hallazgos secundarios descritos anteriormente, estos otros hallazgos no relacionados NO se buscan a propósito, sino que se encuentran por casualidad mientras se realiza la prueba. Estos hallazgos a veces se denominan **hallazgos incidentales** porque se encuentran de manera incidental.
- El laboratorio informará los **hallazgos incidentales médicamente procesables**, que probablemente causen problemas de salud graves y provoquen un cambio bien establecido en el control o el tratamiento. Estos incluyen afecciones que comienzan en la infancia o afecciones con una recomendación de cambio en la atención médica que podría tener lugar dentro de unos diez o veinte años.
- En general, solo informamos hallazgos incidentales que sean médicamente procesables. Hay excepciones poco frecuentes en las que podemos informar hallazgos que *no* son médicamente procesables. Los ejemplos incluyen, entre otros: 1) si explican algunos de los síntomas del paciente que no están incluidos en la indicación clínica para la prueba, 2) si están asociados con otro hallazgo (como una gran deleción o ausencia de una región de material genético) que se cree que está asociado con la indicación clínica del paciente para la prueba, o 3) si están asociados con un trastorno grave e intratable que se inicia en la infancia y que es muy probable que cause síntomas (ya que informar estos hallazgos podría ayudar a evitar pruebas adicionales y futuros retrasos en el diagnóstico).

¿Qué encontrará e informará el laboratorio?

- El resultado de la prueba puede ser **diagnóstico**, **no concluyente** o **negativo**.
 - Un resultado **diagnóstico** significa que la prueba identificó una variante genética que probablemente explique el motivo para realizar la prueba al paciente.
 - Un resultado **no concluyente** significa que la prueba identificó variantes en un gen que pueden explicar el motivo para realizar la prueba al paciente, pero no hay suficiente información disponible para tener certeza. (El laboratorio informará al proveedor de atención médica del paciente si se identifica un cambio clínicamente significativo en la interpretación en el futuro).

APELLIDO

NOMBRE

N.º de historia clínica

FECHA DE NACIMIENTO

**División de diagnósticos genómicos
SOLICITUD Y CONSENTIMIENTO DEL EXOMA
DEL PROBANDO PARA PACIENTES DE CHOP**

Página 5 de 7

**COLOQUE LA ETIQUETA DEL PACIENTE AQUÍ O
COMPLETE ARRIBA**

NO ESCRIBA A MANO AQUÍ LA INFORMACIÓN DEL PACIENTE

- Un resultado **negativo** significa que la prueba no identificó ninguna variante genética que podría explicar el motivo para realizar la prueba al paciente. Este resultado no descarta la posibilidad de que el paciente tenga un trastorno genético que la prueba del exoma no pudo detectar en este momento.
- El informe incluirá lo siguiente:
 - Variantes de ADN que se detectaron que pueden ser la causa del motivo de la prueba del paciente, y qué miembros de la familia tienen esta variante (cuando sea posible).
 - Variantes de ADN que se detectaron y *no* están relacionadas con el motivo de la prueba del paciente y qué miembros de la familia tienen esta variante (cuando sea posible):
 - 1) Hallazgos secundarios, solo si se selecciona la Opción 1.
 - 2) Hallazgos incidentales identificados por casualidad, que son médicamente procesables o cumplen con los criterios de excepción anteriores.
- Todos los hallazgos se incluirán en el informe del paciente. *No* se emitirán informes separados automáticamente para los familiares.

¿Cuáles son las limitaciones del análisis del exoma?

- El análisis del exoma no analiza todos los genes de una persona. Muchos genes no se examinarán completamente o no se examinarán en absoluto.
- El análisis del exoma no encuentra todas las variantes genéticas o factores de riesgo de enfermedades comunes.
- El análisis del exoma no identifica todos los tipos de variantes de ADN.
- Los resultados generalmente no predicen qué tan grave será una afección de salud o a qué edad se presentará.
- Los resultados pueden o no mejorar el tratamiento o el pronóstico del paciente.
- Esta prueba no siempre identificará la causa por la que el paciente se somete a la prueba. Esperamos que esta prueba identifique la causa del motivo de un paciente para realizarse la prueba en aproximadamente 1 de cada 4 (25%) de los pacientes que se someten a la prueba.
- El análisis del exoma y nuestra interpretación de los resultados se basan en lo que se sabe sobre las enfermedades genéticas en el momento en que se realiza la prueba. A medida que pase el tiempo, es posible que se conozca más información sobre enfermedades genéticas y pruebas genéticas. Las pruebas del exoma realizadas en el futuro con nuevos conocimientos pueden proporcionar resultados diferentes. Aunque el laboratorio puede realizar nuevos análisis limitados de los datos del exoma con fines internos (como el mejoramiento de la calidad), el nuevo análisis de los datos del exoma sin procesar iniciado por el laboratorio no se realiza de forma rutinaria. **Un proveedor de atención médica puede solicitar un nuevo análisis de los datos del exoma como parte de la atención futura, por una tarifa adicional.** Si su proveedor ordena un nuevo análisis, puede no ser obligatorio firmar un nuevo formulario de consentimiento.

¿Cuáles son los riesgos potenciales de un análisis del exoma?

- Esta prueba podría sugerir una causa genética incorrecta para los síntomas del paciente o no identificar la verdadera causa del motivo de la prueba de un paciente, debido a las limitaciones del conocimiento científico y la tecnología actuales.
- Es posible que aprendamos más sobre estos resultados en el futuro. Los resultados que recibe de la prueba podrían interpretarse de manera diferente más adelante como resultado de la evolución de la investigación y el conocimiento en el campo. Es adecuado hacer un seguimiento con su médico de vez en cuando con respecto a la posible nueva información sobre los resultados de la prueba.
- Esta prueba puede identificar resultados que tienen un significado incierto (variantes de significado incierto).
- Esta prueba puede revelar hallazgos inesperados no relacionados con el motivo por el cual el paciente se hizo la prueba.
- Aunque no es el propósito previsto, esta prueba podría identificar una diferencia en las relaciones familiares biológicas que la familia podría o no esperar. Por ejemplo, los resultados pueden mostrar que la madre o el padre biológico del paciente es alguien diferente de lo que se creía originalmente. Es posible notar una diferencia en las relaciones familiares biológicas a partir del informe de resultados. En algunos casos, como cuando los resultados sugieren la posibilidad de incesto, es posible que el hospital esté obligado a divulgar esta información a las autoridades correspondientes.
- Esta prueba puede encontrar resultados que impacten la salud o futuras decisiones reproductivas del paciente o sus familiares.
- Esta prueba puede encontrar resultados que podrían afectar la capacidad del paciente o de su familiar para adquirir un seguro de vida, un seguro por discapacidad o un seguro de atención a largo plazo en el futuro.

APELLIDO

NOMBRE

N.º de historia clínica

FECHA DE NACIMIENTO

**División de diagnósticos genómicos
SOLICITUD Y CONSENTIMIENTO DEL EXOMA
DEL PROBANDO PARA PACIENTES DE CHOP**

Página 6 de 7

**COLOQUE LA ETIQUETA DEL PACIENTE AQUÍ O
COMPLETE ARRIBA**

NO ESCRIBA A MANO AQUÍ LA INFORMACIÓN DEL PACIENTE

- Debido a que el análisis del exoma es complejo, el costo de esta prueba puede ser más alto que el de otras pruebas genéticas. Su seguro puede o no cubrir el análisis del exoma.
- Si le preocupa el costo, pregunte a su proveedor de atención médica, compañía de seguros o al Programa de cobertura médica familiar de CHOP (1-267-426-0359) antes de hacerse la prueba.

Informe de resultados y confidencialidad

- Informaremos los resultados a los proveedores de atención médica o a la institución que solicitó la prueba.
- Divulgaremos los resultados a personas no asociadas con CHOP si tenemos el permiso por escrito del paciente, el representante legal del paciente o según lo exija la ley.
- El informe de resultados pasará a formar parte de la historia clínica del paciente y, por lo tanto, tiene el potencial de divulgarse en el futuro.
- El proveedor de seguro médico del paciente u otros terceros pueden tener acceso legal a los resultados de la prueba.
- 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 la información genética del paciente, incluidos los datos genéticos sin procesar o los informes de resultados.
- Para obtener más información sobre cómo CHOP puede usar o compartir su información, consulte el Aviso de prácticas de privacidad de CHOP (https://at.chop.edu/general-counsel/compliance-privacy/privacy/Shared%20Documents/hipaa_npp.pdf).
- Las muestras y los datos genéticos sin procesar relacionados el paciente, sin identificadores como el nombre y la fecha de nacimiento, se pueden mantener en bases de datos con base 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 comprensión e 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 también podría utilizarse para fines de investigación.

El futuro de la información y las muestras

- **Almacenamiento y divulgación de la información y las muestras**
 - Conservaremos los datos genéticos sin procesar durante al menos dos años, según las pautas profesionales y reglamentarias. Después de ese momento, podemos destruirlos.
 - CHOP no es un centro de banco o de almacenamiento de ADN. No hay garantía de que las muestras del paciente estén disponibles o se puedan utilizar para pruebas adicionales o futuras.
 - Mantendremos los datos genéticos sin procesar del paciente en un servidor/computadora segura, que se encuentra en una sección separada de la historia clínica, y a la que solo puede acceder personal autorizado. El futuro acceso a estos datos puede o no estar disponible. Si desea acceder a los datos genéticos sin procesar, comuníquese con el laboratorio. Es posible que haya un costo asociado.
 - El laboratorio solo divulgará los datos genéticos sin procesar con identificadores, como el nombre o la fecha de nacimiento, con el permiso por escrito del paciente, el representante legal del paciente o según lo exija la ley.
 - Los laboratorios clínicos externos que realicen toda la prueba del exoma, o parte de ella, podrán conservar copias de la información genética del paciente.
 - Las muestras y los datos genéticos sin procesar relacionados el paciente, sin identificadores como el nombre y la fecha de nacimiento, se pueden mantener en bases de datos con base 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 comprensión e 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 también podría utilizarse para fines de investigación.
- **Nuevo análisis**
 - Un proveedor de atención médica puede solicitar un nuevo análisis de los datos del exoma como parte de la atención futura, por una tarifa adicional.
 - Además, aunque no es una práctica de rutina, el laboratorio puede 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. Es posible que compartamos nueva información relevante de este nuevo análisis iniciado por el laboratorio con el proveedor que ordenó su prueba u otros proveedores de atención médica apropiados. Hable con su proveedor de atención médica acerca de recibir información actualizada.

APELLIDO

NOMBRE

N.º de historia clínica

FECHA DE NACIMIENTO

**División de diagnósticos genómicos
SOLICITUD Y CONSENTIMIENTO DEL EXOMA
DEL PROBANDO PARA PACIENTES DE CHOP**

Página 7 de 7

**COLOQUE LA ETIQUETA DEL PACIENTE AQUÍ O
COMPLETE ARRIBA**

NO ESCRIBA A MANO AQUÍ LA INFORMACIÓN DEL PACIENTE

Elecciones para hallazgos secundarios

Tenga en cuenta: el laboratorio no puede continuar con la prueba hasta que seleccione una opción a continuación
Escriba sus iniciales en una de las siguientes opciones con respecto a su elección de hallazgos secundarios en el paciente.
(El paciente adulto o el padre/madre/tutor de un menor de edad debe colocar sus iniciales junto a la opción seleccionada).

Opciones para hallazgos secundarios				
Coloque sus iniciales en la casilla junto a su elección	Opción	El laboratorio busca hallazgos secundarios	El laboratorio informa hallazgos secundarios	Detalles
	Opción 1	Sí	Sí	Quiero que el laboratorio busque e informe TODAS las variantes que causan enfermedades detectadas en la Lista de hallazgos secundarios. NOTA: es posible que esta prueba no detecte todos los hallazgos secundarios. Además, esta prueba no buscará todas las causas de las afecciones en la Lista de hallazgos secundarios.
	Opción 2	No	No	NO deseo que el laboratorio busque ni informe <i>ningún</i> hallazgo secundario. Entiendo que algunos de estos hallazgos pueden ser <i>médicamente procesables de inmediato</i> para el paciente. Soy consciente de que no tendré acceso a estos resultados más adelante. NOTA: si elige esta opción, se seguirán informando los hallazgos que posiblemente estén relacionados con el motivo de la prueba del paciente y que también involucren un gen/afección en la Lista de hallazgos secundarios.
	Opción 3	No	Sí, si se encuentra por casualidad y es médicamente procesable de inmediato.	NO deseo que el laboratorio busque ni informe ningún hallazgo secundario. Quiero que el laboratorio informe los hallazgos secundarios identificados por casualidad si son <i>médicamente procesables de inmediato</i> para el paciente.

ELECCIÓN DE HALLAZGOS SECUNDARIOS E INCIDENTALES

- Le recomendamos que busque asesoramiento genético antes de decidir si desea o no hacerse esta prueba y al momento de recibir los resultados de la prueba.
- Si desea consultar a un asesor genético, pídale a su proveedor de atención médica que lo derive a uno en su área. Puede encontrar a un asesor genético si visita www.nsgc.org.
- El proveedor de atención médica que ordenó esta prueba hará la interpretación final sobre lo que significan los resultados para el paciente y brindará recomendaciones de seguimiento.

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 paciente/padre/madre/tutor legal: reconozco que he analizado los beneficios, riesgos y limitaciones del análisis del exoma con mis proveedores de atención médica. Doy mi consentimiento para el análisis del exoma.

Firma del paciente

Nombre en letra de imprenta

Fecha

Hora

Firma del padre/madre/tutor legal si es diferente al paciente

Nombre en letra de imprenta

Fecha

Hora

Declaración del proveedor de atención médica: le he explicado los beneficios, los riesgos, las limitaciones y el uso y retención de datos de la secuenciación 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:
 - intérpretes de lengua de señas calificados
 - 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:
 - intérpretes calificados
 - 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



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: បើសិនជាអ្នកនិយាយភាសាខ្មែរ, សេវាជំនួយផ្នែកភាសាដោយមិនគិតថ្លៃគឺអាចមានសំរាប់អ្នក។ ចូរទូរស័ព្ទ 1-800-879-2467។

বাংলা-Bengali লক্ষ্য করুন: যদি আপনি বাংলা, কথা বলতে পারেন, তাহলে নিঃখরচায় ভাষা সহায়তা পরিষেবা উপলব্ধ আছে। ফোন করুন 1-800-879-2467।

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.