



## Consentimiento para el análisis de micromatriz cromosómica de SNP

Nombre del paciente: \_\_\_\_\_ Fecha de nacimiento del paciente: \_\_\_\_\_

Nombre del médico que ordena el estudio: \_\_\_\_\_

- ❖ La micromatriz cromosómica (*chromosomal microarray* o CMA, por su sigla en inglés) es una prueba que se usa para evaluar pérdidas o ganancias de material cromosómico. La CMA revela tipos de información similar a la de un análisis cromosómico estándar pero con muchos más detalles.
- ❖ Los métodos empleados para recoger células tienen riesgos asociados y deben revisarse por separado. Si la muestra es insuficiente o se daña durante el traslado, se podrá requerir una muestra adicional o cultivo de la muestra para completar la prueba.
- ❖ Un posible beneficio de la CMA es la identificación de una anomalía cromosómica. La identificación de una anomalía puede ser útil para buscar atención adicional o para evaluar/monitorear a una persona o a un embarazo en curso.
- ❖ La CMA no puede detectar todos los trastornos genéticos. La CMA no detectará reordenamientos cromosómicos balanceados, mutaciones puntuales en un gen, anomalías más pequeñas que la resolución de la matriz y/o niveles bajos de mosaicismo.
- ❖ La interpretación correcta de los resultados de la CMA depende de la precisión de la información remitida con la muestra, incluido el historial clínico, hallazgos previos de pruebas/radiografías/ecografías y antecedentes familiares.
- ❖ Los resultados posibles de la CMA incluyen:  
Benigno (normal): Anomalías conocidas no detectadas  
Patogénico: La pérdida o ganancia es un factor genético del problema médico  
Relevancia incierta: La pérdida o ganancia puede o no ser la causa del problema médico
- ❖ La CMA de polimorfismos un solo nucleótido (SNP, por su sigla en inglés) puede revelar datos que NO son diagnósticos pero que pueden brindar información adicional.
- ❖ Por ejemplo, se informan regiones de homocigosidad excesiva (ROH, por su sigla en inglés), y *si está clínicamente indicado*, esto puede ayudar a orientar pruebas genéticas posteriores (p. ej. gen autosómico recesivo único, disomía uniparental o UPD, por su sigla en inglés, o prueba de metilación).
- ❖ Se pueden detectar resultados inesperados que revelan información que no está directamente relacionada con el motivo clínico para solicitar la prueba.
- ❖ Los resultados de la CMA de SNP pueden revelar que los padres tienen un vínculo estrecho. En caso de un resultado incierto o patogénico, es posible que sea necesario realizar pruebas adicionales a los padres u otros miembros de la familia, para determinar si la pérdida o ganancia es un evento nuevo (*de novo*) o hereditario. Las pruebas de seguimiento pueden dar lugar a otras interpretaciones de relevancia clínica del hallazgo para el paciente, el embarazo y/o la familia.
- ❖ Las pruebas genéticas de los padres ofrecen la posibilidad de revelar la no paternidad o la filiación atribuida erróneamente. La información incorrecta de las verdaderas relaciones biológicas puede resultar en errores de información.
- ❖ En el caso de pruebas de CMA prenatales, un resultado normal no asegura el nacimiento de un niño sano. Los defectos de nacimiento y/o las discapacidades evolutivas ocurren en 3-5% de los nacimientos vivos; la causa no siempre se puede detectar a través de una CMA.
- ❖ Debido a la complejidad de las pruebas genéticas y a sus posibles repercusiones, los resultados de las pruebas se informarán exclusivamente al proveedor o los proveedores que las solicita.
- ❖ El uso de este formulario está altamente recomendado.

Me han explicado los riesgos, beneficios y limitaciones de las pruebas de micromatriz. He decidido proceder con el análisis de micromatriz cromosómica (CMA).

\_\_\_\_\_  
Firma del paciente (o tutor del paciente)

\_\_\_\_\_  
Fecha

He discutido los riesgos, beneficios y limitaciones con el paciente/la familia y se han respondido todas las preguntas.

\_\_\_\_\_  
Firma del médico

\_\_\_\_\_  
Fecha

Alentamos la participación de los laboratorios en la iniciativa de *Clinical Genome Resource* (ClinGen) de remitir información clínica y resultados de pruebas a la base de datos pública no identificable en cumplimiento con la Ley HIPAA, como parte del esfuerzo del centro de investigaciones NIH para mejorar los exámenes diagnósticos y comprender las relaciones entre los cambios genéticos y los síntomas clínicos. Se mantiene la confidencialidad. **Los pacientes que deseen EXCLUIRSE de esta iniciativa científica pueden 1) seleccionar este casillero  O 2) llamar al laboratorio, al (303) 724-5701, y pedir hablar con un consejero genético.**