Consentimiento informado para las pruebas de diagnóstico Helix

Aviso para los pacientes:

Este es un consentimiento informado para las pruebas genéticas con Helix. Con su consentimiento, Helix realizará la secuenciación del exoma completo, que lee la secuencia de ADN de la mayoría de sus genes. Su proveedor de atención médica puede solicitar información sobre un gen o grupo de genes específicos. Helix proporcionará un informe sobre estos genes específicos a su proveedor de atención médica. A continuación, Helix almacenará (o continuará almacenando) sus resultados de secuenciación del exoma (también llamados información genética) y su muestra indefinidamente. Esto permitirá solicitar pruebas genéticas adicionales a Helix en el futuro sin necesidad de que envíe otra muestra. Cuando recibe la prueba genética realizada por Helix, usted tiene el control de cómo y cuándo se utilizan su muestra y su información genética. Para gestionar su información genética y comprender sus derechos, visite *www.helix.com/privacy-and-policy-highlights*.

Solo se pueden realizar pruebas genéticas complementarias a partir de su información genética almacenada con su consentimiento. Las pruebas genéticas son voluntarias. Antes de firmar este consentimiento informado, debe comentar los beneficios, los riesgos, las limitaciones y las alternativas a estas pruebas con su proveedor de atención médica o con un consejero genético.

Puede encontrar más información sobre la tecnología de Helix y la prueba específica solicitada por su proveedor de atención médica en *www.helix.com/test-catalog*.

¿Qué es esta prueba y por qué se realiza?

Su proveedor de atención médica ha solicitado una prueba genética. Su proveedor le proporcionará información detallada sobre los genes y las afecciones incluidas en esta prueba, que también puede encontrar en *www.helix.com/test-catalog*. Esta prueba genética puede confirmar un diagnóstico sospechoso de una afección hereditaria y ayudar a su médico a desarrollar un plan de manejo médico. Esta prueba puede aclarar su riesgo de desarrollar la enfermedad en el futuro y orientar las recomendaciones para las medidas preventivas o la detección temprana de la enfermedad. Las pruebas genéticas también pueden proporcionar información sobre el riesgo de transmitir una afección genética a sus hijos.

¿Cómo se realizan las pruebas?

Una prueba llamada secuenciación del exoma completo se utiliza para leer la secuencia de ADN de la mayoría de sus genes. Su proveedor de atención médica puede solicitar información sobre un gen o grupo de genes específicos. A continuación, Helix proporciona un informe sobre estos genes específicos a su proveedor de atención médica.

¿Cuáles son los beneficios de las pruebas?

1. **Diagnóstico de afecciones genéticas:** las pruebas genéticas pueden ayudar a diagnosticar afecciones genéticas. La identificación de la causa genética subyacente de una afección puede ayudar a guiar el manejo médico.
2. **Evaluación de riesgos para la prevención o detección temprana:** las pruebas genéticas también pueden identificar variantes genéticas asociadas a un mayor riesgo de enfermedad. Esto puede permitir la prevención o la detección y el tratamiento tempranos.
3. **Planificación familiar:** las pruebas genéticas pueden ayudar a fundamentar las decisiones de planificación familiar al identificar el riesgo de transmitir una afección genética a los niños. Esta información puede ayudar a las personas y a sus parejas a tomar decisiones fundamentadas sobre formar una familia y buscar opciones reproductivas.

¿Cuáles son las limitaciones de esta prueba?

1. **Resultados falsos positivos o falsos negativos:** las pruebas genéticas pueden producir resultados inexactos debido a errores técnicos o limitaciones en nuestra comprensión de la genética. Los resultados falsos positivos pueden dar lugar a intervenciones médicas innecesarias, mientras que los resultados falsos negativos pueden dar lugar a que se pasen por alto diagnósticos.
2. **Valor predictivo limitado:** las pruebas genéticas pueden predecir la probabilidad de desarrollar ciertas afecciones, pero no pueden proporcionar certeza sobre si se desarrollará una afección o cuándo se manifestará.

3. **Cobertura limitada:** actualmente no todas las variantes genéticas se pueden analizar y algunas pruebas genéticas solo se centran en genes o variantes específicos. Esto significa que incluso si una persona tiene antecedentes personales o familiares de una afección genética concreta, es posible que no sea posible detectarla con los métodos de análisis actuales.
4. **Variantes de significado incierto (variants of uncertain significance, VUS):** una VUS es un cambio genético que se identifica durante las pruebas, pero que no tiene una importancia clínica clara. Una VUS puede causar incertidumbre, ya que puede estar asociada o no a un mayor riesgo de enfermedad. A veces, pruebas complementarias o más pruebas sobre sus familiares pueden proporcionar información útil sobre una VUS.
5. **Interpretaciones de variantes:** a medida que el conocimiento sobre la genética mejora con el tiempo, la interpretación de una variante puede cambiar. Se notificará a su proveedor de atención médica cualquier reclasificación de variantes relevante para el resultado de su prueba.

¿Cuáles son los riesgos de esta prueba?

1. **No paternidad:** si se realizan pruebas genéticas en varios miembros de una familia, existe la posibilidad de que las pruebas revelen que el presunto padre de un niño no es el padre biológico. Helix solo proporcionará la información si es necesario para el informe correcto de las pruebas.
2. **Riesgo físico:** existe un pequeño riesgo físico si proporciona una muestra de sangre. Los riesgos más frecuentes son dolor breve y moretones. Existe un pequeño riesgo de infección. Algunas personas pueden sentirse mareadas o desmayarse.
3. **Hallazgos fortuitos:** al realizar las pruebas solicitadas por su proveedor de atención médica, se puede descubrir información genética imprevista. Esta información puede no estar relacionada con el motivo inicial de su prueba y puede afectar a su salud o cambiar su atención médica. Estos hallazgos fortuitos se notificarán como parte de las pruebas de Helix.
4. **Riesgo psicológico:** es posible que experimente preocupación o inquietud si recibe un resultado que pueda afectar su salud o la salud de sus familiares.
5. **Implicaciones para el seguro:** en Estados Unidos, una ley federal denominada Ley de No Discriminación por Información Genética (Genetic Information Nondiscrimination Act, GINA) previene que las compañías de seguros médicos y ciertos empleadores utilicen su información genética para discriminarlo. Esta ley no se aplica a los proveedores de seguros de vida y de discapacidad. Puede encontrar más información sobre GINA en *www.genome.gov/about-genomics/policy-issues/Genetic-Discrimination*.

Accesibilidad a los datos

Tiene derecho a solicitar una copia de su información genética. Para solicitar acceso a su información, puede enviar una solicitud a *https://support.helix.com/s/* o enviar un correo electrónico a *support@helix.com*.

Privacidad de datos

Su información genética le pertenece a usted. Helix es responsable de proteger la privacidad de su información genética. Helix NO compartirá su información genética identificable ni su muestra sin su consentimiento.

¿Cómo Helix usará mi información?

Helix puede utilizar su información demográfica o genética de las siguientes maneras:

- Generar y proporcionar resultados de pruebas genéticas a su proveedor de atención médica.• Validar, mejorar y actualizar la forma en que Helix clasifica las variantes genéticas.
- Determinar la elegibilidad para la cobertura bajo su plan de salud y facturar los servicios que proporciona Helix.
- Apoyar, mejorar y desarrollar aún más nuestras pruebas y productos.
- Compartir información genética anonimizada con bases de datos públicas, como ClinVar. ClinVar es un programa federal que permite la investigación sobre genes y salud. La mayoría de los laboratorios de pruebas genéticas contribuyen con información anonimizada a esta base de datos.
- Compartir información que se ha resumido a nivel de grupo (no específica de una sola persona).
- Estos usos de su información son esenciales para los servicios que Helix proporciona. Cuando da su consentimiento para estas pruebas, usted acepta que se utilice su información de esta manera.

¿Cómo protege Helix mis datos de Exome+?

Si desea obtener más información sobre las prácticas de privacidad y seguridad de Helix, visite el sitio web de Helix en *www.helix.com/pages/privacy-and-policy-highlights*.

Elección del proveedor de servicios de laboratorio
Tiene derecho a tomar sus propias decisiones con respecto a los servicios de laboratorio. Esto incluye el derecho a elegir a sus propios proveedores de servicios de laboratorio. Nada de lo dispuesto en este consentimiento tiene por objeto indicar lo contrario.

Declaración de consentimiento del paciente:
Al firmar a continuación, doy mi consentimiento para las pruebas genéticas y la conservación, el uso y la divulgación de mi información genética y mi muestra, tal como se describe en este formulario. Además, reconozco que:

- Las pruebas genéticas son voluntarias.
- He tenido la oportunidad de hacer preguntas a mi proveedor de atención médica sobre esta prueba.
- Mi proveedor de atención médica me informará los resultados de mis pruebas.
- Tengo derecho a que mis muestras y resultados se traten de manera confidencial.
- Los resultados de mis pruebas solo se compartirán según lo autorizado en este consentimiento.

Firma del paciente

Fecha

Nombre del paciente, en letra de imprenta

Fecha

*Firma del padre/de la madre o representante legalmente autorizado

Fecha

Nombre del padre/de la madre o representante legalmente autorizado, en letra de imprenta

Relación con el paciente

**Las pruebas genéticas para niños menores de 18 años requieren que el proveedor de atención médica que las solicita obtenga un consentimiento informado del padre/de la madre o tutor legal.*

Declaración del proveedor de atención médica:
Al firmar a continuación, doy fe de lo siguiente:

- Soy el médico que realiza la solicitud o el proveedor de atención médica autorizado.
- He explicado a mi paciente el propósito, el procedimiento, los beneficios, los riesgos y las limitaciones de estas pruebas.
- Le he dado a mi paciente la oportunidad de hacer preguntas sobre las pruebas genéticas y la conservación, uso e intercambio de su información genética y muestra.
- Confirmo que las pruebas son necesarias desde el punto de vista médico y que los resultados de las pruebas pueden afectar al tratamiento médico del paciente.

Firma del proveedor de atención médica

Fecha

Nombre del proveedor de atención médica, en letra de imprenta

Fecha