

## FORMA DE CONSENTIMIENTO PARA CMA PRENATAL

### Forma de Consentimiento para Estudios Prenatales usando Análisis de Micromatriz Cromosómica

#### Antecedentes

Usted está considerando la prueba genética llamada Análisis de Micromatriz Cromosómica (CMA por sus siglas en inglés) en su embarazo actual. El propósito de este documento es dar información sobre la prueba para que usted decida si es adecuado para usted. El objeto de esta información es que se use además de su discusión con algún consejero de genética o médico especialista en genética y un folleto informativo sobre la prueba CMA que es posible que haya recibido. Sólo después de que se le haya ofrecido asesoría genética profesional y cuando usted comprenda toda la información y hayan sido contestadas todas sus preguntas, usted deberá tomar su decisión acerca de si desea que se le realice la prueba CMA o no. Si decide que se le haga la prueba CMA, se le pedirá que firme la última página de este documento, para indicar que usted comprende la información que se proporciona y desea que se le haga la prueba. Se le dará una copia de este documento para sus registros.

CMA es un método de considerar la estructura y número de los cromosomas de nuestro cuerpo. Todas las células de nuestro cuerpo, exceptuando los glóbulos rojos, contienen 46 cromosomas (23 pares). Los cromosomas son las estructuras de las células que llevan nuestra información genética. El desarrollo de nuestros cuerpos y cerebros depende en gran medida en contar con el número correcto y estructura apropiada de cromosomas. Cuando un cromosoma, o incluso una parte muy pequeña de un cromosoma, están de más o falta, eso puede tener como resultado problemas en el desarrollo y/o defectos de nacimiento. Un ejemplo de un problema debido a una copia extra de un cromosoma 21 entero, es el síndrome de Down.

Las células o la sangre de nuestros cuerpos se pueden usar para ver nuestros cromosomas. La manera más común de ver los cromosomas es en una prueba denominada análisis cariotipo. En un análisis cariotipo, es posible contar el número de cromosomas y se puede determinar la estructura de los cromosomas, pero de manera limitada. Otro método, la prueba FISH, observa áreas muy pequeñas de los cromosomas que no se pueden observar en una prueba cariotipo.

Una manera simplificada de pensar sobre el nuevo método CMA es que todas las diferentes pruebas de cromosomas, como el cariotipo y cientos de pruebas FISH, se han combinado de una prueba única. Con este método, muchas piezas o manchas de ADN (el material que lleva la clave genética que constituye nuestro cuerpo), de partes específicas de todos los cromosomas se colocan sobre un portaobjetos de vidrio, llamado micromatriz o chip de ADN. El ADN de la persona o feto a ser analizado se compara con las manchas normales de ADN en el chip. Esta prueba puede determinar si el ADN probado de la persona o feto tiene copias faltantes o copias extras (número de copias) de las partes de los cromosomas que se representan en el portaobjetos de vidrio.

Además, la prueba CMA puede detectar un patrón de herencia anormal de los cromosomas denominado disomía uniparental (UPD). La UPD se produce cuando los dos cromosomas de un par (o parte de un cromosoma) son heredados de uno de los padres y no se heredan copias del otro padre. La mayoría de las veces, la UPD no causa ninguna anomalía. Sin embargo, en algunos casos, la UPD puede causar un trastorno genético.

#### Objeto

El análisis CMA se realiza como una prueba para diagnóstico en el Baylor Miraca Genetics Laboratories a cambio del pago por el servicio. El objeto de esta forma de consentimiento es explicar los riesgos y beneficios de la prueba CMA para su feto actual.

#### Procedimientos

Usted puede ser candidata para la prueba CMA si está embarazada y si usted y su ginecólogo están de acuerdo en que el embarazo sea vigilado a través de amniocentesis o por muestreo de vellosidades coriónicas. Usted y su ginecólogo deberán discutir y acordar un plan para diagnóstico prenatal de su embarazo antes de considerar si se debe hacer la prueba CMA. Si todavía tiene dudas sobre si la amniocentesis o muestreo de vellosidades coriónicas son lo mejor para usted y su embarazo, le pedimos que hable con su ginecólogo. Si decide saber más sobre la prueba CMA, deberá llevar a cabo los procedimientos siguientes:

1. Asesoría previa a la prueba y consentimiento informado.

## FORMA DE CONSENTIMIENTO PARA CMA PRENATAL

### Forma de Consentimiento para Estudios Prenatales usando Análisis de Micromatriz Cromosómica

En la mayoría de los casos, su ginecólogo le habrá aconsejado hablar con un consejero de genética sobre un diagnóstico prenatal y la prueba CMA. Se recomienda asesoría genética profesional antes de dar su consentimiento a la prueba CMA. Se le dará una sesión normal de asesoría genética y se facturará por los honorarios profesionales del consejero de genética de dicha sesión a su aseguradora. El consejero de genética le hará preguntas sobre su salud y le pedirá información sobre la salud de su familia, incluyendo sus padres, hermanos, tías, tíos, primos, abuelos, sus hijos y los embarazos anteriores, en su caso. La misma información se recopilará sobre su pareja y la familia de su pareja. El consejero de genética también le preguntará sobre su embarazo actual y discutirá con usted los riesgos y beneficios de los procedimientos de amniocentesis o muestreo de vellosidades coriónicas, en caso de tener aún dudas sobre estos. Después de revisar la información que usted proporcione, el consejero de genética discutirá con usted todos los demás riesgos y pruebas genéticas, además de las pruebas de amniocentesis o vellosidades coriónicas y análisis de cromosomas que puedan ser apropiados para su embarazo.

Si a usted le gustaría saber más sobre la prueba CMA, se le entregará este documento para lectura. El consejero de genética le explicará la prueba CMA y deberá responder a sus preguntas. Usted podrá tomar la decisión sobre si desea la prueba CMA en cualquier momento hasta que se le haga la prueba de amniocentesis o muestreo de vellosidades coriónicas.

### 2. Procedimiento para Toma de Muestras

Si decide que se le haga la prueba CMA, entonces se le hará un procedimiento para prueba de amniocentesis o muestreo de vellosidades coriónicas por su ginecólogo de acuerdo con sus normas de práctica usual. La cantidad de muestras que se puedan obtener tiene influencia sobre la rapidez con la que el laboratorio pueda terminar la prueba CMA y reportar los resultados. Pedimos que su ginecólogo obtenga una pequeña cantidad de material extra para la prueba CMA. Si se le practica una amniocentesis, solicitamos una muestra de líquido amniótico de aproximadamente 30 cc y recomendamos que su procedimiento de amniocentesis no se lleve a cabo antes de las 16 semanas. Sabemos que los tiempos para su amniocentesis son una decisión que se debe tomar entre usted y su ginecólogo; sin embargo, es importante entender que sus resultados podrían verse retrasados, si se obtiene una cantidad pequeña de líquido (menos de 4 cucharaditas o 15 cc). Si se le está realizando un procedimiento de muestreo de vellosidades coriónicas, solicitamos que su ginecólogo obtenga 30 mg de material adicional. Si su ginecólogo cree que obtener material extra supone un riesgo para su embarazo, podrá decidir no obtener el material extra. Esto podrá tener como resultado que la prueba CMA tome más tiempo para terminarla. El riesgo posible en obtener el líquido amniótico o vellosidad coriónica adicional incluye cólicos o un posible aborto espontáneo.

Después de obtener el material prenatal, una parte de la muestra será usada por el Baylor Miraca Genetics Laboratories para las pruebas CMA. El análisis de cromosomas mediante cariotipo se deberá realizar como parte del cuidado clínico. La prueba CMA se realizará usando materiales y protocolos desarrollados en BMGL y validados por el laboratorio. Este laboratorio ha sido certificado de acuerdo con las normas establecidas por la Ley de Mejoramiento de Laboratorios Clínicos (CLIA por sus siglas en inglés) y el College of American Pathologists. Se pedirá a ambos padres biológicos que den una muestra de sangre (aproximadamente 3 cucharaditas de sangre) que podría ser usada para ayudar a interpretar los resultados CMA. Es importante que ambos padres biológicos presenten una muestra de sangre al laboratorio. Si no se presenta muestra de sangre tanto del padre biológico como de la madre biológica, la interpretación de los resultados podría verse en peligro. Si se detecta alguna anomalía en la matriz que sea demasiado pequeña para ser detectada por medio de análisis rutinario de cromosomas, se deberán realizar estudios adicionales de confirmación, tales como el análisis FISH, que se realizará de ser posible desde el punto de vista técnico.

### 3. Reporte de Pruebas

Se anticipa que el resultado CMA estará a disposición de entre 7 a 14 días desde la fecha en que la muestra de líquido amniótico o vellosidad coriónica llegue al laboratorio. Como se expresó anteriormente, el tiempo para obtener resultados depende de la cantidad de sangre que reciba el laboratorio. Si el laboratorio determina que el tamaño del espécimen resultará en un tiempo para reportar de más de 14 días, se notificará a su ginecólogo.

Cuando están completos los resultados CMA y listos para ser reportados, enviaremos los resultados a su ginecólogo. Podría ser necesaria asesoría genética profesional para discutir los resultados de la prueba CMA. Hay diversas categorías de resultados que se pueden reportar. Incluyen: 1) No se detecta anomalía clínicamente significativa; 2) Anomalía clínicamente significativa detectada, que se sabe se relaciona con una condición genética; 3) Variación de importancia incierta detectada en el feto, pero también en uno de los padres. Con base en nuestra

## FORMA DE CONSENTIMIENTO PARA CMA PRENATAL

### Forma de Consentimiento para Estudios Prenatales usando Análisis de Micromatriz Cromosómica

experiencia hasta este momento, esto se ha visto en aproximadamente el 10% de los casos. Generalmente no es de preocupar, pero debe discutirse con un consejero de genética; y 4) Variación de importancia incierta detectada en el feto, pero no presente en ninguno de los padres. Esto es relativamente raro (visto hasta ahora en aproximadamente el 1% de los casos) y requiere discusión detallada con un ginecólogo o consejero de genética.

Si se detecta una anomalía clínicamente de importancia, el consejero de genética y un ginecólogo que se especialice en genética deberán discutir la información con usted. Estas personas deberán revisar los resultados y los problemas médicos que pueden acompañar a la anomalía (Para una discusión adicional, véase la sección sobre Posibles Riesgos que aparece más adelante). En caso de resultados CMA anormales, se podrá solicitar una muestra para confirmación del diagnóstico prenatal ya sea por terminación espontánea o inducida del embarazo o después de que nazca el bebé. Dado que la prueba CMA es nueva y muy delicada, hay una probabilidad de que se le diga que la prueba CMA detectó variaciones de importancia incierta, conforme se describe en "Reporte de Pruebas" que antecede. Esto quiere decir que la prueba CMA encontró una variación (cambio o diferencia del resultado usual), pero que hay poco o ningún conocimiento médico sobre el cambio en especial. En otras palabras, el cambio puede no haber sido descrito antes y, por lo tanto, no se puede determinar, con base en la información médica actual, ya sea que ocasione problemas médicos. En estos casos, los doctores y consejeros deberán explicar toda la información disponible sobre el cambio para ayudarle a entender la información y tomar una decisión sobre el embarazo. En la mayoría de los casos, se puede determinar si el cambio en cuestión está también presente en uno de los padres sanos. Si este es el caso, el cambio es menos causa de preocupación. Esta es la razón para solicitar muestras de sangre de ambos padres. Dependiendo de su decisión sobre el embarazo, podemos pedirle una muestra para confirmar el resultado del laboratorio y podrá pedir que examine el bebé después del parto y revisar los resultados de ciertas pruebas especiales ordenadas por el pediatra como parte del cuidado clínico del bebé.

La prueba CMA es una prueba de diagnóstico clínico y no una prueba de investigación. Sin embargo, deseamos continuar recopilando información sobre casos prenatales estudiados por análisis CMA. La información que se recopile deberá incluir los resultados de la prueba CMA e información sobre su embarazo y su feto. Esta información podrá ser compilada en un reporte acumulativo y publicada en la literatura médica. Su identidad deberá continuar siendo anónima y no se incluirá información personal en el reporte que la pueda identificar. Pedimos también su permiso para conservar su muestra de laboratorio para estudios internos de aseguramiento de calidad en el laboratorio. Si se retiene su muestra en el laboratorio, se identificará la muestra con el número únicamente.

### Posibles Riesgos e Incomodidad

1. Aún cuando la prueba CMA es muy exacta, es posible que su feto pudiera tener una de las condiciones médicas que se incluyen en la prueba CMA, pero que la prueba CMA no haya podido detectar esa condición. Esto es posible porque muchos síndromes genéticos tienen más de una causa. Para algunas condiciones que se incluyen en la prueba CMA, el 99% de los casos se pueden detectar por medio de la prueba, mientras que para otros puede ser el 70% de los casos o menos. Por lo tanto, es posible que su embarazo se vea afectado por una o más de las condiciones que se prueban en la prueba CMA, pero que la prueba no haya detectado la condición.
2. Debido al hecho de que muchas regiones diferentes de los cromosomas y muchas condiciones diferentes se están analizando, existe un riesgo de que llegue a conocer información genética sobre usted, su feto o su familia, que no se relacione directamente con la razón para vigilar su embarazo. Esta información podría referirse a enfermedades con síntomas que se puedan desarrollar en el futuro en su feto o posiblemente usted misma u otros miembros de la familia. Es importante que su ginecólogo y/o el consejero de genética y médico especialista en genética le informen los resultados de la prueba CMA y que, de ser necesario, le den la referencia de otros profesionales médicos para explicar los resultados y su efecto en la salud de su feto, la suya o la de los miembros de su familia.
3. Si son normales los resultados de esta prueba, su feto aún podría tener uno o más defectos de nacimiento o retraso mental por causas que no se puedan detectar por medio de la prueba CMA.
4. Al igual que con cualquier prueba genética, los resultados podrían no ser claros o indicar la necesidad de más pruebas en otros miembros de la familia. En casi 10% de los casos, encontraremos un cambio en el feto que sea diferente del resultado más usual, pero no claramente asociado con alguna condición genética conocida. En estos casos, haremos pruebas a las muestras de sangre de los padres, con objeto de ayudar a determinar si este cambio es de familia. Si se determina que el cambio es de familia y es probable que sea benigno (también está presente en un padre sano), se le informarán los resultados. Si el estudio de los padres no aclara el origen de la variación, se podrían recomendar estudios

## FORMA DE CONSENTIMIENTO PARA CMA PRENATAL

### Forma de Consentimiento para Estudios Prenatales usando Análisis de Micromatriz Cromosómica

adicionales para darle la información más exacta sobre lo que pueda significar lo que el laboratorio haya encontrado para la salud de su feto. Es posible que salga a la luz información adicional durante estos estudios, tales como la no paternidad (el padre del feto no es el padre biológico). Si se llegaran a recomendar estudios adicionales, el laboratorio pedirá a su ginecólogo o consejero de genética discutir estos estudios con usted y para que usted otorgue su permiso antes de que el laboratorio siga adelante. Si usted decide no dar permiso al laboratorio para pruebas adicionales, el laboratorio podrá, en el futuro, realizar estudios para investigación. En este caso, no se reportarán los resultados a usted y no se reportarán de manera que puedan identificar a la familia.

- De manera alternativa, es posible que la prueba detecte alguna anomalía que no esté presente en los padres y para la cual exista muy poca o ninguna información médica disponible para predecir el tipo de problema que se pudiera desarrollar. Esto podría resultar en incertidumbre en cuanto a la gravedad de la condición que se haya encontrado. Las probabilidades de que este resultado ocurra son de aproximadamente el 1% de los casos, en nuestra experiencia actual. El consejero de genética y médico especialista en genética deberá discutir con usted toda la información disponible en relación con sus resultados para ayudarle a entenderlos y tomar una decisión informada acerca de su embarazo.
- Los resultados CMA son confidenciales: sólo se darán a conocer a su ginecólogo y demás profesionales médicos o a terceros mediante su consentimiento por escrito. Todos los datos del laboratorio son confidenciales y no se darán a conocer dentro de los límites legales. Debe usted entender que, en casos raros, las personas con alguna condición médica genética han experimentado problemas con las compañías de seguros, sus empleadores y demás.
- Usted podrá retirar su consentimiento para la prueba en cualquier momento. Si firma usted la forma de consentimiento, pero ya no desea que se analice su muestra por CMA, usted podrá ponerse en contacto con su ginecólogo para cancelar la prueba. Si la prueba se terminó, pero no ha recibido los resultados todavía, podrá usted informar a su ginecólogo que ya no desea recibir los resultados. Si se retira el consentimiento para la prueba más de 24 horas después de que se reciba la muestra por el laboratorio, se le cobrará el costo total de la prueba.
- Como con todos los tipos de pruebas de laboratorio, podría haber problemas durante las pruebas de laboratorio que resulten en retrasos para completar las pruebas. En casos muy raros, la prueba podrá no ser completada debido a problemas técnicos o por tamaño pequeño de la muestra. Si el laboratorio se retrasa en completar la prueba o no pueda terminar la prueba, se le informará de ello lo antes posible. En ese momento, usted podrá decidir si desea continuar con la prueba o no. No se le cobrará la prueba si se retira de la misma, porque el retraso se debe a algún problema técnico en el laboratorio.
- La información obtenida de la prueba CMA puede ser usada en publicaciones científicas o presentaciones, pero la identidad de todas las personas estudiadas no será revelada en dichas publicaciones/ presentaciones. Usted debe entender que su muestra podrá ser conservada por el laboratorio para pruebas de aseguramiento de calidad. Además, su muestra podría ser compartida con otros científicos que estén llevando a cabo investigaciones de problemas genéticos. Si se retiene su muestra en el laboratorio o se comparte con otros científicos, se retirará su nombre y demás información de identificación de la muestra.
- Existe un riesgo menor de hematomas o magulladuras y sangrado en el sitio de la punción cuando ustedes (los padres) dan una muestra de sangre.

### Posibles Beneficios

Los beneficios por escoger esta prueba son que se probará su muestra prenatal usando un método altamente sensible para encontrar problemas de cromosomas. Esta prueba es una versión extendida de las pruebas citogenéticas actualmente disponibles. Por ello, esta prueba podría descubrir una anomalía que no se habría detectado a través de la prueba estándar. En caso de encontrar cualquier anomalía, esta información podría ser importante para usted de muchas maneras: le podría dar información importante sobre su embarazo o podría ayudar a guiar las decisiones médicas relativas a su bebé después del parto. Sin embargo, usted podría no recibir beneficio alguno por elegir esta prueba.

### Posibles Conflictos y Divulgación Financiera

En esta sección, damos información en relación con posibles fuentes de conflicto de intereses. La realización de la prueba CMA proporciona una

## FORMA DE CONSENTIMIENTO PARA CMA PRENATAL

### Forma de Consentimiento para Estudios Prenatales usando Análisis de Micromatriz Cromosómica

fuelle de ingreso para el Departamento de Genética Molecular y Humana (DMHG por sus siglas en inglés) del Baylor College of Medicine. Este caso es similar a los conflictos usuales en la práctica de la medicina, cuando un cirujano recomienda un procedimiento por el cual se causará un honorario quirúrgico sustancial.

Los médicos y/o consejeros de genética que hayan explicado la prueba CMA a usted el día de hoy pueden ser miembros del Departamento de Genética Molecular y Humana del Baylor College of Medicine. Ellos, de manera individual, no reciben incentivos monetarios para referir especímenes al Baylor Miraca Genetics Laboratories. Estos médicos y otros miembros del Departamento de Genética Molecular y Humana pueden haber dado conferencias sobre el uso de la prueba CMA a grupos profesionales y médicos que hubieran dado su referencia y han publicado artículos sobre el uso de CMA en muchos escenarios clínicos.

He leído la forma de consentimiento que antecede y en este acto otorgo mi permiso para que se lleven a cabo pruebas de análisis de micromatriz cromosómica con mi muestra prenatal.

Nombre del paciente

Firma del la paciente

Fecha:    /    /      
          DD    MM    AA