



Nombre / Apellido:

Fecha de Nacimiento:

Sexo:

Tel.:

Calle:

Ciudad Código Postal:

Aseguradora:

Póliza No.:

## INFORMACIÓN GENERAL SOBRE ESTUDIOS GENÉTICOS

En SwissDNAlysis nos preocupamos por ofrecer un diagnóstico genético molecular de calidad. Es importante que el usuario comprenda el principio de las pruebas genéticas, así como lo que puede esperar de los resultados de ellas. En estas páginas encontrará información relevante sobre esta prueba. Por favor, tómese el tiempo necesario para leerla detenidamente. Con gusto responderemos a cualquier pregunta adicional.

### Consejo Genético

Se recomienda recibir asesoramiento genético antes y después de la realización de un estudio genético ya sea por su médico tratante o un especialista en genética. En este contexto, deben aclararse todas sus preguntas y expectativas. Usted debe ser informado de: la descripción precisa de la enfermedad a estudiar, la probabilidad o tasa de detección de una variante causal en los genes asociados a la enfermedad, por qué es importante realizar la prueba genética, es decir, las implicaciones de la prueba para usted en términos de pronóstico o tratamiento, y, finalmente, es importante recibir información sobre el modo de herencia de la enfermedad en cuestión y las implicaciones de la prueba para su familia.

### Preguntas Frecuentes:

#### ¿Qué son los diagnósticos genéticos y por qué se realizan en enfermedades hereditarias?

Una prueba genética es un examen médico en el que se analiza el material genético de una persona en busca de cambios en el ADN, generalmente para diagnosticar una enfermedad hereditaria o para evaluar el riesgo de una determinada condición. Esto apoya al médico tratante en el diagnóstico y en la toma de decisiones terapéuticas. En ciertos casos, el diagnóstico genético molecular también permite mejorar el asesoramiento sobre la evolución de la enfermedad o pronóstico. Asimismo, pueden ofrecerse pruebas dirigidas para riesgos específicos a los familiares, quienes pueden beneficiarse al ser identificados antes de la aparición de los síntomas.

#### ¿Qué se necesita para realizar la prueba genética?

1. Material Genético o ADN del caso a estudiar: El ADN puede extraerse de diversos tipos de tejido. De forma ideal, se utilizan 3–5 ml de sangre. En algunos casos pueden emplearse otros tejidos, como riñón, hígado o corazón, así como un frotis bucal, entre otros.
2. Consentimiento Informado: La prueba genética es voluntaria y sus implicaciones deben ser explicadas por el personal médico. Esto queda documentado mediante un consentimiento firmado por el paciente o su representante legal, así como por el médico tratante (véase página 3).
3. Garantía de pago: Se requiere la aprobación del seguro de salud o la confirmación de la cobertura de los costos por parte de determinadas instituciones o programas de apoyo que colaboran con nosotros.

#### ¿Qué sucede con mi muestra y mis datos genéticos después de la prueba?

Los datos obtenidos se procesarán conforme la Ley Federal de Protección de Datos Suiza (DSG) y la Ley Federal sobre Análisis Genéticos en Humanos (GUMG, GUMV). La seguridad de los datos y la confidencialidad constituyen nuestras máximas prioridades. Las muestras de sangre o de tejido se conservan durante 1 año, el ADN extraído se almacena durante 5 años y los informes junto con los datos asociados se archivan durante un mínimo de 10 años y hasta 20 años.

Para apoyar el avance científico, los resultados anonimizados pueden incluirse en bases de datos públicas o publicarse en revistas científicas.

Los resultados de la prueba se comunican al médico remitente y a cualquier médico designado por el paciente. Sin el consentimiento de la persona analizada, NO se compartirán los resultados de la prueba con nadie.

#### ¿Cuánto tiempo tarda la prueba genética?

Los paneles genéticos, realizados por medio de secuenciación de nueva generación o NGS tardan aproximadamente entre 15 días y 8 semanas (media: 45 días). Mientras que las pruebas para detectar variantes únicas o el análisis familiar (cribado en cascada) tardan entre 3 y 15 días (media: 5 días).



Nombre / Apellido:

Fecha de Nacimiento:

Sexo:

Tel.:

Calle:

Ciudad Código Postal:

Aseguradora:

Póliza No.:

## ¿Qué es una mutación o variante?

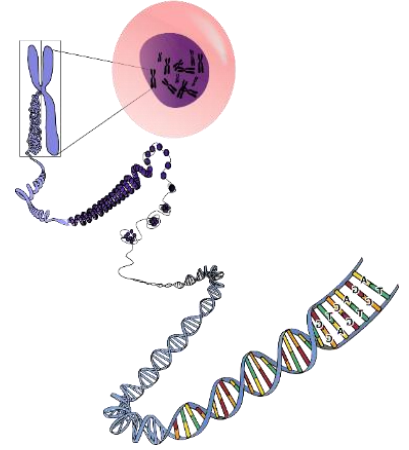
El material genético contiene las instrucciones necesarias para construir nuestro cuerpo, almacenadas en los genes. Un gen es un segmento de ADN que proporciona instrucciones para la síntesis de una proteína. Los seres humanos tienen aproximadamente entre 20.000 y 25.000 genes. Actualmente, se conoce la función de menos de 10.000 genes. Los genes forman parte de una estructura mayor llamada cromosomas, que se encuentran en el núcleo de las células. El ADN contiene la información para construir un organismo escrita en un “código” formado por cuatro componentes químicos básicos: A (adenina), G (guanina), C (citosina) y T (timina). El orden en que se organizan estas “letras” determina las instrucciones para la formación de proteínas, que actúan como los “bloques de construcción” del organismo. Un cambio en el orden del código, se denomina variante genética, también conocida comúnmente como mutación.

Estas variantes genéticas pueden modificar la forma en que se produce una proteína o su funcionamiento lo que a su vez puede causar una enfermedad o

aumentar la probabilidad de desarrollar ciertas condiciones de salud. Sin embargo, la mayoría de las variantes genéticas no afectan la salud. Muchas forman parte de la variación normal entre los seres, e incluso algunas variantes pueden proteger frente a determinadas enfermedades. Cada persona tiene dos copias de la mayoría de los genes: una heredada de la madre y otra del padre. Las enfermedades genéticas pueden aparecer dependiendo de si una o ambas copias del gen están afectadas. En las **enfermedades autosómicas recesivas** una persona suele desarrollar la enfermedad únicamente si ambas copias del gen presentan una variante patogénica. Los individuos con solo una copia afectada se denominan generalmente “portadores” y, por lo habitual, no presentan síntomas. Mientras en las **enfermedades autosómicas dominantes** una variante patogénica en una sola copia del gen es suficiente para causar la enfermedad. Las pruebas genéticas pueden, en ocasiones, identificar hallazgos inesperados que no están relacionados con el motivo original del estudio. Estos “hallazgos incidentales” pueden aportar información sobre otras enfermedades o riesgos futuros para la salud. Usted puede decidir si desea o no recibir este tipo de información. Los hallazgos incidentales son relativamente poco frecuentes, especialmente en los análisis realizados mediante paneles génicos como sucede en SwissDNAlysis.

## ¿Cuál es el principio del diagnóstico mediante secuenciación de nueva generación o NGS?

Nuestro análisis genético por panel utiliza NGS, una tecnología que permite analizar muchos genes al mismo tiempo. Las variantes importantes desde el punto de vista clínico se confirman mediante un método adicional llamado secuenciación de Sanger, para asegurar la precisión de los resultados. Las variantes genéticas se interpretan y clasifican según las guías científicas actuales. Como el conocimiento médico avanza continuamente, la interpretación de algunas variantes puede cambiar con el tiempo. Las pruebas genéticas hechas hoy podrían no detectar con precisión la causa de la enfermedad, a pesar de que si exista un componente genético. Esto es porque en la mayoría de las enfermedades aún no se conocen todos los genes involucrados o el resultado de la enfermedad es poligénica, esto es, varios genes son involucrados al mismo tiempo y su exacta contribución aún no está determinada. Por eso puede ser posible repetir la prueba en el futuro dependiendo de los avances científicos en el área. Algunos hallazgos pueden tener implicaciones para los familiares, quienes podrían presentar un mayor riesgo de desarrollar la misma enfermedad o de transmitirla a su descendencia. Reportamos tres tipos principales de variantes genéticas: **Variantes patogénicas**: que tienen evidencia científica sólida de asociación a la enfermedad. **Variantes probablemente patogénicas**: que tienen importante evidencia causal de la enfermedad, pero existe cierta incertidumbre. **Variantes de significado incierto (VUS)**: cuando no hay suficiente información científica para determinar si la variante es causante de enfermedad. Estas variantes pueden no haber sido descritas previamente o no haber sido estudiadas con suficiente detalle. En estos casos, puede recomendarse una reevaluación después de 2 a 5 años, ya que pueden surgir nuevos datos científicos en el futuro. En algunas situaciones, el estudio de otros miembros de la familia —especialmente aquellos afectados por la misma condición— puede ayudar a determinar si una VUS está relacionada con la enfermedad. A esto se le denomina correlación genotipo–fenotipo o análisis de segregación familiar.





Nombre / Apellido:

Fecha de Nacimiento:

Sexo:

Tel.:

Calle:

Ciudad Código Postal:

Aseguradora:

Póliza No.:

## CONSENTIMIENTO INFORMADO Y SOLICITUD PARA LA REALIZACIÓN DE UNA PRUEBA GENÉTICA

*Este formulario debe ser completado por el médico remitente y la persona que se someterá a la prueba.*

*Después de responder TODAS las preguntas, envíe esta página a SwissDNAlysis.*

*La falta de información o de firmas retrasará la emisión de los resultados de la prueba.*

Confirmando que he recibido asesoramiento genético y que comprendo la necesidad de realizar una prueba genética. He dispuesto de tiempo suficiente para considerar mi decisión. Todas mis preguntas han sido respondidas de manera satisfactoria.

**1. Consiento realizar el siguiente análisis genético:** (Seleccione: Panel genético o Análisis de mutación específica)

**Gen-Panel (NGS)** (Para analizar uno o varios genes; las descripciones de los paneles están disponibles en línea: [www.swissdnalysis.ch](http://www.swissdnalysis.ch))

Para la siguiente enfermedad: \_\_\_\_\_

¿Se deben reportar los SNP's CYP2C19-\*2,\*3,\*17?

No

Si

(Opcional para casos en tratamiento con clopidogrel o mavacamten)

**Análisis de mutación específica:**

Gen 1: \_\_\_\_\_ Posición en el DNA: c. \_\_\_\_\_ Posición en la proteína: p. \_\_\_\_\_

Gen 2: \_\_\_\_\_ Posición en el DNA: c. \_\_\_\_\_ Posición en la proteína: p. \_\_\_\_\_

¿En qué familiar se identificó la variante original? \_\_\_\_\_

**2. El siguiente médico debe recibir una copia del informe del test genético:**

**3. En caso de que el Seguro no cobra el estudio:**

No realizar el estudio.

Realizar el estudio (el paciente cubrirá el costo).

¿Es esta prueba financiada por fondos de investigación / institucionales?

No

Si: Cual? \_\_\_\_\_

**4. ¿El paciente presenta síntomas?**

No

Si: Por favor, adjunte un informe médico o describa los síntomas: \_\_\_\_\_

**5. Tipo de muestra enviada para el análisis:**

Sangre-EDTA

Frotis bucal

DNA extraído

Otro tejido: \_\_\_\_\_

**6. Fecha de recolección de la muestra:** \_\_\_\_\_/\_\_\_\_\_/\_\_\_\_\_

**7. Doy mi consentimiento para:**

Utilizar mi muestra para control de calidad (anonimizada):

No

Si

Utilizar mi muestra con fines de investigación (anonimizada):

No

Si

Utilizar mis datos clínicos con fines de investigación (anonimizados):

No

Si

Ser informado/a sobre hallazgos incidentales:

No

Si

Firma del paciente o de la persona legalmente responsable

Firma y sello del médico

Fecha:

Fecha:

La cancelación gratuita es posible dentro de la primera semana tras la recepción de este consentimiento. Por favor, contacte directamente con SwissDNAlysis AG.

Para uso exclusivo del laboratorio

Fecha de recepción: \_\_\_\_\_/\_\_\_\_\_/\_\_\_\_\_

Registrado por: \_\_\_\_\_

Revisado por: \_\_\_\_\_

No. Lab: \_\_\_\_\_