

Sobre la Secuenciación Rápida del Genoma Completo

¿Por qué quiere mi médico ordenar la Secuenciación del Genoma Completo (WGS, por sus siglas en inglés)?

El propósito de la Secuenciación del Genoma Completo es encontrar cambios genéticos que estén causando la afección médica del niño. El manual operativo del cuerpo humano se encuentra en nuestro ADN, el cual contiene alrededor de 22,000 genes o “instrucciones”. La Secuenciación del Genoma Completo es una prueba genética que mira a través de todo el ADN para buscar cambios en el “deletreo” de los genes. Los genes dan instrucciones específicas a nuestros cuerpos sobre cómo crecer y desarrollarse. Cuando un gen contiene un cambio en su deletreo, podría no funcionar bien y llevar a problemas de salud.

Beneficios de la Secuenciación del Genoma Completo

Identificar la causa de un trastorno genético puede:

1. Explicar por qué un niño está teniendo problemas de salud.
2. Facilitar el diagnóstico de una afección genética.
3. Ayudar a los médicos a cuidar mejor de un niño.
4. Informar a los familiares si tienen riesgo de la misma condición genética o si existe la posibilidad de pasar la misma condición genética a futuros hijos.

Riesgos asociados con las pruebas genéticas

Actualmente, existe una ley federal llamada Ley de no discriminación por información genética (Genetic Information Nondiscrimination Act o GINA, por sus siglas en inglés), que impide que las aseguradoras de salud, los planes médicos grupales y los empleadores con 15 o más empleados tomen decisiones sobre un individuo con base en un resultado de pruebas genéticas. Sin embargo, esta ley no protege contra la discriminación genética por parte de empresas que venden seguros de cuidado a largo plazo, seguros de vida y de discapacidad. Tampoco aplica a individuos en el servicio militar. Rady Children’s Institute for Genomic Medicine (RCIGM) no compartirá su información genética identificable con estas industrias – vea la sección sobre la Privacidad de datos más abajo.

Las pruebas genéticas también podrían revelar información inesperada o perturbadora, tal y como relaciones biológicas que no se reconocieron previamente.

Las pruebas genéticas también podrían revelar que usted o un miembro familiar tiene un trastorno genético. Por último, la Secuenciación del Genoma Completo podría no ayudar al niño.

¿Cuáles son los posibles resultados de esta prueba?

POSITIVO: la secuenciación genómica encuentra un cambio genético que explica los problemas de salud del niño. En algunos casos, un diagnóstico podría ayudar a guiar el cuidado médico, pero en otros casos solo facilita el nombre o el motivo de una afección.

NEGATIVO: la secuenciación genómica NO encuentra un cambio genético que explique el estado del niño. Esto no significa que el niño no tenga un trastorno genético (ver Limitaciones de la Secuenciación del Genoma Completo).

SOSPECHOSA VARIANTE DE SIGNIFICADO INCIERTO (VUSS, en inglés): la secuenciación genómica encuentra un cambio genético que posiblemente sea la causa del problema de salud, pero no existe suficiente prueba científica para asegurarlo. Podrían necesitarse más pruebas para entender si el cambio está causando un problema.

HALLAZGOS INCIDENTALES: durante el análisis, se encuentra un cambio en un gen que NO está directamente relacionado con los síntomas del niño, pero que podría causar un problema de salud en el futuro. Los hallazgos incidentales solo se comunicarán si la información pudiera producir un cambio en el cuidado médico. Algunos ejemplos de

hallazgos incidentales incluyen genes relacionados con un mayor riesgo futuro de contraer cánceres, afecciones cardíacas o metabólicas. Conocer esto podría ayudar al médico del niño a manejar mejor su cuidado en el futuro. Algunas personas preferirán no conocer esta información.

NOTA: Si usted no desea recibir información de hallazgos incidentales, infome al médico de su hijo para que lo anoten en el formulario de la orden.

¿Por qué se necesitan muestras de los padres?

Las muestras de ADN de los padres biológicos pueden ayudarnos a veces a encontrar la respuesta de manera más rápida, y nos pueden decir si uno de los padres tiene el mismo cambio genético que su hijo.

Limitaciones de la Secuenciación del Genoma Completo

Esta prueba no puede detectar todos los cambios genéticos. Esto se debe parcialmente a que los científicos todavía están descubriendo nueva información sobre los genes y la tecnología continúa mejorando. Además, un niño podría no tener un trastorno causado por un único cambio genético, sino que el trastorno podría estar causado por múltiples genes, en combinación con factores ambientales y, por lo tanto, no los detectaría esta prueba. También es posible que la condición del niño no sea genética.

Hay diferentes tipos de pruebas genéticas. Algunas pruebas podrían ser mejores para encontrar la causa de un trastorno genético específico que la Secuenciación del Genoma Completo, así que el médico de su hijo podría ordenar pruebas adicionales.

Resultados que no devolverá esta prueba

Esta prueba secuencia el genoma completo de la persona, pero durante el análisis nos centramos en los genes asociados con los problemas de salud actuales del niño. Nuestra prueba no busca ni informa del estado portador de enfermedades autosómicas recesivas, en las que una persona tiene solo una copia de un gen que no funciona y que no afecta a su salud. Tampoco busca intencionalmente cambios genéticos en los 59 genes de la lista de hallazgos secundarios de ACMG, pero si se encuentra una variante patogénica en uno de esos genes, se comunicará como un hallazgo incidental.

Privacidad de datos

RCIGM reconoce los derechos de confidencialidad y privacidad del paciente, de los padres y de otros miembros familiares a quienes se les haga la prueba. De acuerdo con su política y con la ley aplicable, RCIGM retendrá muestras, resultados de las pruebas, datos asociados e informes. Las muestras e información identificable se mantendrán confidenciales y accesibles solo para el personal clínico de RCIGM. RCIGM no revelará muestras o información identificable a ninguna persona o entidad sin su autorización escrita, a no ser que lo permita o exija la ley. A efectos de tratamiento, pago y operaciones médicas, y restringidamente en base a la necesidad de conocerlo, RCIGM podría compartir sus muestras y/o datos con su proveedor(es).

Uso de información anónima

Una vez que se completa la prueba genética, el procedimiento estándar de los laboratorios es de retirar toda información identificativa y mantener la muestra y datos de la prueba para su posible uso futuro, con el fin de averiguar más sobre los trastornos genéticos raros.

Si no desea que su muestra desidentificada o que los datos desidentificados de la prueba se utilicen con fines de aprendizaje, informe al médico de su hijo antes de la obtención de la muestra.

Resources

Se recomienda obtener asesoramiento genético antes y después de la prueba genética.

Encuentre Servicios Genéticos en su área

National Society of Genetic Counseling (NSGC)

nsgc.org/
findageneticcounselor

American College of Medical Genetics (ACMG)

acmg.net/ACMG/Genetic_Services_Directory_Search.aspx

Más información

Genetic Information Nondiscrimination Act (GINA)

ginahelp.org/GINA_you.pdf

Secuenciación genómica

Genetics Home Reference

ghr.nlm.nih.gov/primer/genomicresearch/sequencing

National Human Genome Research Institute

genome.gov

ACMG Secondary Findings

ncbi.nlm.nih.gov/clinvar/docs/acmg

Trastornos genéticos específicos

Genetics Home Reference

ghr.nlm.nih.gov/

Online Mendelian Inheritance in Man (OMIM)

omim.org

GeneReviews

ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1116

Genetic Test Registry

ncbi.nlm.nih.gov/gtr

RCIGM-CGC Aviso de uso y divulgación de muestras & información; Hallazgos incidentales

Las muestras se enviarán a los laboratorios de RCIGM en California para analizarse. RCIGM reconoce los derechos de confidencialidad y privacidad de los pacientes, padres y otros miembros familiares a quienes se les realiza la prueba. De conformidad con sus políticas y ley aplicable, RCIGM retendrá muestras, los resultados de las mismas, datos e informes asociados. Las muestras e información identificable se mantendrá de manera confidencial y accesible solo para el personal clínico de RCIGM. A no ser que lo exija o lo permita la ley, RCIGM no revelará muestras o información identificable a ninguna persona o entidad sin su autorización escrita. Por fines limitados de tratamiento, pago, operaciones de atención médica y con base en la restringida necesidad de saber, RCIGM podría compartir sus muestras y/o datos con su proveedor(es).

Uso adicional de información y/o muestras desidentificadas: RCIGM podría usar información y muestras desidentificadas para investigación, desarrollo científico y técnico, así como para análisis estadístico interno y de programa de operaciones ("Uso adicional"). Los datos desidentificados podrían enviarse a bases de datos de enfermedades raras, tales como a GeneMatcher, para ayudar a identificar los genes causantes de una nueva enfermedad y ayudar con la capacidad de identificar un diagnóstico genético en el individuo. Además, las muestras podrían enviarse desidentificadas, o como permitido por HIPPA, a laboratorios clínicos externos, proveedores y especialistas, para consulta en casos complejos, raros y difíciles y/o para de resolver cualquier discrepancia analítica que ocurra durante las pruebas, y a discreción de RCIGM. El uso adicional de información y muestras desidentificadas con fines de investigación, desarrollo y análisis podría mejorar la identificación y desarrollo de terapias para enfermedades existentes y nuevas, ahora o en el futuro. En el momento de poner una orden y antes de la prueba, RCIGM ofrece a los pacientes/tutores legales y/o individuos a quienes se les hace la prueba, la posibilidad de prohibir a RCIGM el uso adicional de información y muestras desidentificadas. No se tratará ninguna respuesta como renuncia (excepto para los residentes de Nueva York).

Para los residentes de Nueva York: si no se hace ninguna selección abajo, el laboratorio de RCIGM seleccionará por defecto la opción de rechazo. Si no se selecciona la aceptación para el uso adicional, la ley de Nueva York exige que no se realicen en la muestra biológica ninguna otra prueba a parte de aquellas autorizadas y RCIGM debe destruir sus muestras sesenta (60) días después de haber recogido las muestras. Si se selecciona la aceptación para Usos adicionales, las muestras desidentificadas se almacenarán y usarán por más de 60 días o al final del proceso de la prueba.

Cesión de datos: RCIGM puede proveer la revelación de los datos brutos de WGS para pacientes y/o miembros familiares al proveedor médico oficial, bajo petición. Los datos se facilitarán como BAM y/o archivos VCF. Para solicitudes de revelación de datos, el proveedor ordenante puede contactar a RCIGM_rWGS@rchsd.org.

Hallazgos incidentales: En raros casos, RCIGM podría también reportar un hallazgo incidental durante análisis de rutina. Los hallazgos incidentales son variantes patógenas identificadas en genes no relacionados con los fenotipos del paciente considerados médicamente viables, y los resultados son importantes para la salud del paciente o de los miembros familiares a quienes se les hace la prueba.

Qué se comunicará a los familiares: la presencia de cualquier hallazgo incidental comunicado por el caso índice podría darse a los familiares incluidos en esta prueba, a no ser que hayan rechazado recibir tales resultados.

Limitaciones: las variantes patógenas que pudieran estar presentes en un familiar, pero que no están presentes en el caso índice, no se identificarán o comunicarán.

Por favor, marque las casillas apropiadas a continuación para rechazar o aceptar
(si no marca ninguna selección, el laboratorio RCIGM lo seleccionará la aceptación, por defecto
(excepto en el caso de los residentes de Nueva York)

Usp de información y/o muestras desidentificadas		Hallazgos incidentales		Nombre del caso índice y miembros familiares	
Acepto	Rechazo	Acepto	Rechazo	Relación	Escribir el nombre
<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/> Caso índice	
<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/> Madre	
<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/> Padre	
<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/> Hermano	
<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	Otro _____	

Con su firma a continuación, usted reconoce haber revisado el paquete informativo de secuenciación de WGS y autoriza que se complete la prueba descrita para el caso índice, hermano(s) menor(es) y/o usted mismo. Su(s) firma(s) confirma(n) que acepta o rechaza los hallazgos incidentales y compartir datos desidentificados para cada uno de los participantes seleccionados arriba. Escriba el nombre de la persona que firma. El padre/tutor legal(es) debe firmar debajo, por los menores. Cada adulto (18 años de edad o mayores) debe firmar por sí mismo. Si el padre es menor de 18 años, podrá necesitarse la firma del padre de familia o tutor legal.

Nombre del paciente/tutor legal del paciente
(en letra de imprenta)

Firma del paciente/tutor legal del paciente

Fecha (MM/DD/YYYY)

Nombre de la madre/madre guardadora
(en letra de imprenta)

Firma de la madre/madre guardadora

Fecha (MM/DD/YYYY)

Nombre del padre/padre guardador
(en letra de imprenta)

Firma del padre/padre guardador

Fecha (MM/DD/YYYY)

Nombre de otro miembro familiar

Firma de otro miembro familiar

Fecha (MM/DD/YYYY)