Consentimiento del paciente para genómica clínica - Página 1 de 4

Introducción a las pruebas genéticas:
Las pruebas genéticas pueden revelar información sobre su salud y los posibles riesgos de desarrollar ciertas afecciones. El proveedor de atención médica solicitó o solicitará una o más de las pruebas que ofrece Ambry Genetics. Es importante que comprenda lo que las pruebas implican y cómo se utilizarán sus datos y muestras. Firmar este consentimiento confirma que usted comprende el proceso, sus derechos y que la participación en la prueba es voluntaria.

Propósito y muestra de la prueba genética:
Se requiere el envío de una muestra de sangre, fluidos corporales o tejido para el aislamiento y la depuración del ADN que se utilizará con el fin de realizar pruebas genéticas moleculares. El objetivo de realizar pruebas genéticas moleculares es determinar si usted o su hijo tienen alguna variante genética patógena (causante de una enfermedad) o probablemente patógena (probablemente causante de una enfermedad) asociada con una afección específica o con el riesgo de desarrollar una. Las pruebas genéticas moleculares incluyen el análisis de los genes relevantes para la afección por la que el proveedor de atención médica solicitó las pruebas. Visite el sitio web de Ambry para obtener más información sobre las pruebas específicas solicitadas por el proveedor de atención médica: www.ambrygen.com

Pruebas y análisis:
Estas pruebas implican la secuenciación y el análisis de genes nucleares, y pueden incluir la secuenciación y el análisis de variantes en el genoma mitocondrial (ADNmt). Este proceso incluye genes que previamente se han asociado con enfermedades humanas (caracterizados) y aquellos que aún no se han descrito como causantes de afecciones genéticas específicas (no caracterizados/novedosos). El objetivo de estas pruebas es identificar la causa molecular subyacente de la condición de una persona afectada.

Mediante este tipo de secuenciación se identificarán varios cientos de miles de variantes, y todas estas se filtrarán según el tipo de variante, las frecuencias alélicas menores y la información proveniente de diversas bases de datos. A continuación, nuestro equipo realiza una revisión exhaustiva para identificar las variantes clínicamente relevantes con características que coincidan con las características clínicas informadas del paciente. El análisis comienza con la caracterización de las relaciones entre genes y enfermedades. Si no se identifican variantes clínicamente relevantes entre las relaciones caracterizadas entre genes y enfermedades, el caso puede avanzar al segundo paso para analizar los genes novedosos. El análisis de los genes novedosos solo está disponible cuando se realiza una secuenciación del probando en conjunto con sus padres biológicos (trío tradicional). Las variantes que se consideren “hallazgos importantes”, es decir, que probablemente estén relacionadas con las características clínicas del paciente, se someterán a análisis e interpretaciones adicionales por parte de un director de laboratorio certificado por la American Board of Medical Genetics and Genomics (ABMGG, del inglés American Board of Medical Genetics and Genomics) y se incluirán en el informe principal.

Las pruebas implican la secuenciación del paciente (probando) con o sin un máximo de dos familiares biológicamente relacionados que aporten información (preferentemente, los padres). Se pueden

enviar muestras adicionales de familiares para un análisis de cosegregación. El análisis de los genes novedosos solo está disponible cuando se realiza la secuenciación del probando junto con otros dos familiares que aporten información (trío). Si no hay un trío informativo disponible, no se realizará el análisis de los genes novedosos. El análisis de cosegregación se realiza en las variantes candidatas cuando se presentan las muestras de los familiares en el momento de las pruebas. Proporcionar muestras de los familiares aumenta la probabilidad de un diagnóstico más definitivo.

Se realizará la confirmación mediante métodos ortogonales para todas las variantes identificadas como hallazgos importantes que no cumplan con los umbrales establecidos. Los resultados de la cosegregación de los familiares se incluirán en el informe principal. Si no se identifican hallazgos importantes en el probando, no se realizarán pruebas adicionales a las muestras de los familiares. Las pruebas de familiares que se envíen a Ambry después de que se hayan completado los análisis están disponibles a precio estándar**.**

Discrepancias entre familiares:
Como con cualquier prueba genética centrada en la familia, existe la posibilidad de que las relaciones genéticas familiares no coincidan con lo que su familia ha informado. Si los resultados de la confirmación de la relación no coinciden con lo que se informó a Ambry, se comunicarán con sus médicos para determinar cómo proceder con las pruebas. Las opciones incluyen cambiar de una prueba de trío a una de dúo, enviar a otro familiar en primer grado y modificar la información del familiar en el informe.

Resultados e interpretación:
El informe principal incluirá los resultados relacionados con la indicación primaria para las pruebas del probando. Se considera que un informe principal es “positivo” si se identifica una variante patógena en un gen asociado con las características clínicas informadas del paciente. Si no se identifican hallazgos importantes, se emite un informe negativo. En general, las categorías de resultados dependerán de la patogenia de la variante junto con la superposición clínica del gen con las características clínicas informadas del probando. Para obtener resultados informativos y la mejor probabilidad de un diagnóstico concluyente, es fundamental proporcionar todos los antecedentes clínicos y familiares a Ambry Genetics. El médico que solicitó la prueba entregará los resultados al paciente y la interpretación clínica final de los resultados la hará el mismo médico, no Ambry Genetics.

Cuando corresponda, el análisis de los genes novedosos puede permitir el descubrimiento de nuevas relaciones entre genes y enfermedades. La información científica se actualiza de forma regular y, en el futuro, podría modificar la interpretación de los resultados previamente informados. En caso de un cambio en la interpretación, es posible que se envíe un informe de reclasificación no solicitado (corregido) al médico que solicitó la prueba. Si se solicita, también se podría volver a llevar a cabo un análisis. Comuníquese con el laboratorio para revisar sus opciones de un nuevo análisis.

Hallazgos secundarios:
Estas pruebas pueden dar como resultado la identificación de otras variantes que no se relacionan con el motivo de las pruebas (también conocidos como “hallazgos secundarios”). Cuando se solicita, se informa sobre las variantes patógenas y probablemente patógenas conforme a las recomendaciones del Colegio Estadounidense de Genética Médica y Genómica (Green, 2013; Kalia, 2016; Miller 2021; Miller,

2022; Lee, 2025). Para personas con un embarazo en curso que se sometan a una secuenciación del exoma, los hallazgos secundarios sobre enfermedades que inician en la infancia también están disponibles sin costo adicional. El análisis de los hallazgos secundarios es opcional. Los hallazgos secundarios están disponibles para el probando y cada familiar que se secuenció como parte del dúo o trío. Los familiares que se seleccionen como dúo o trío quedan a discreción del laboratorio. Por lo tanto, no todos los familiares que dieron su consentimiento recibirán informes de hallazgos secundarios. Cada familiar que forme parte del dúo o trío puede optar por recibir su propio análisis e informe de hallazgos secundarios. Las variantes patógenas o probablemente patógenas que se identifiquen dentro de los genes con hallazgos secundarios se informan a los miembros del dúo o trío incluso si la variante patógena o probablemente patógena no se identificó en el probando.

Limitaciones técnicas de las pruebas:
Si bien estas pruebas están diseñadas para identificar las variantes patógenas o probablemente patógenas más detectables en los genes analizados, todavía es posible que la tecnología de las pruebas no pueda detectar ciertas variantes patógenas o probablemente patógenas. Además, es posible que existan otros genes asociados a la afección genética específica para la que se le realizaron las pruebas que no se incluyen en este análisis o que no se conocen en este momento.

Limitaciones de los estándares de laboratorio:
Se pueden generar resultados imprecisos debido a los siguientes motivos (entre otros): intercambio de la muestra, información imprecisa o incorrecta sobre usted, su afección clínica o la de sus familiares o problemas técnicos. Debido a limitaciones en cuanto a la tecnología y el poco conocimiento de los genes, es posible que la prueba no detecte algunos cambios en el ADN o las proteínas que provocan enfermedades. Existe la posibilidad de que no se puedan interpretar los hallazgos o de que su importancia sea incierta.

Discriminación genética:
Las leyes federales, como la Ley de No Discriminación por Información Genética (GINA, del inglés Genetic Information Nondiscrimination Act) protege de la discriminación genética por parte de las aseguradoras de salud y los empleadores, pero no abarca seguros de vida, cuidados a largo plazo ni seguros por discapacidad. Las leyes estatales pueden ofrecer protecciones adicionales.

Usos de los datos y las muestras:
Las pruebas generarán datos de salud sobre usted, y Ambry Genetics o el laboratorio de referencia pueden recibir datos de salud de su historia clínica en relación con las pruebas. Sus datos identificables están sujetos a requerimientos legales con respecto a su uso y protección. Ambry Genetics puede utilizar y divulgar los resultados de las pruebas y otros datos de salud sobre usted, según se describe en su Notificación de prácticas de privacidad (NPP, del inglés Notice of Privacy Practices) en www.ambrygen.com/legal/notice-of-privacy-practices.

Ambry Genetics se reserva el derecho a lo siguiente:
- Comunicarse con usted para compartir oportunidades de pruebas genéticas o estudios clínicos adicionales que pueden ayudar a comprender su genotipado clínico.

Ambry Genetics®
A TEMPUS COMPANY

Consentimiento del paciente para genómica clínica - Página 4 de 4

- Conservar su muestra sin identificación y utilizar el resto de la muestra sin identificación para propósitos de control de calidad del laboratorio u optimización de la validación de las pruebas de laboratorio.
- Utilizar datos sin identificación de sus registros (incluidos los de sus pruebas genéticas) para investigación y otros propósitos permitidos por la ley.

Confirmación del paciente:

- Usted comprende que las pruebas genéticas son voluntarias y que puede decidir que no se analicen sus muestras.
- Leyó y comprende la información proporcionada en este consentimiento, y todas sus dudas se resolvieron.
- Confirma que la información proporcionada a su proveedor de atención médica es verdadera y correcta.
- Tuvo la oportunidad de hacer preguntas sobre el objetivo, el procedimiento, los resultados, los riesgos y las limitaciones con respecto a las pruebas, además de sus derechos, antes de firmar este consentimiento informado.
- Si la ley exige que acepte estos términos, pero no ha podido firmar, la entrega de su muestra a Ambry Genetics indica su consentimiento.

Para residentes de Nueva York*: Soy consciente de que puedo acceder a una asesoría genética antes de firmar este formulario y después de finalizar las pruebas.

☐ Al marcar esta casilla, acepto que Ambry Genetics conserve mi muestra por 6 meses después de la finalización de las pruebas indicadas anteriormente. Al no marcar esta casilla, comprendo que, conforme a las leyes del estado de Nueva York, Ambry Genetics debe eliminar mi muestra después de (a) la finalización de la prueba y (b) 60 días después de la fecha de obtención indicada anteriormente, lo que ocurra en un plazo más extenso.

***Asegúrese de que el consentimiento del paciente para conservar la muestra también quede documentado en el formulario físico de solicitud de la prueba o en AmbryPort.**

Consulte con su proveedor de atención médica si tiene alguna pregunta.

Firma del paciente (o de la madre, el padre o el tutor legal si el paciente es menor de edad)	Fecha
Nombre y relación (madre, padre o tutor legal si el paciente es menor de edad)	Fecha
Firma del proveedor	Fecha

1 Enterprise, Aliso Viejo, CA 92656, EE. UU. Teléfono gratuito +1.866.262.7943 Fax +1.949.900.5501 **ambrygen.com**
©2026 Ambry Genetics Corporation. Todos los derechos reservados. Ambry Genetics® es una marca comercial registrada de Ambry Genetics Corporation.
MKT-SPEC-FORM-50016-ES v6 02.09.26