

Prueba Myriad Genetics® FirstGene® Multiple Prenatal Screen

Revise esta información detenidamente e indique con su firma si quiere seguir adelante con la prueba. Esta es una prueba voluntaria. Es posible que usted desee obtener asesoramiento genético antes de firmar este formulario.

Propósito

- La prueba FirstGene es una prueba prenatal de ADN extracelular circulante que utiliza una muestra de sangre de una persona embarazada para evaluar simultáneamente:
 - El estado de portadora de la persona embarazada
 - El estado fetal con respecto a condiciones monogénicas (como la fibrosis quística y la atrofia muscular espinal)
 - El estado fetal con respecto a anomalías cromosómicas comunes (como el síndrome de Down, la trisomía 18 y la trisomía 13)
 - El estado RhD fetal (cuando se sabe que la persona embarazada es RhD negativo)
- Las condiciones evaluadas en la prueba FirstGene pueden provocar problemas de salud, incluidos defectos congénitos, discapacidades intelectuales y complicaciones del embarazo. La gravedad de estos puede variar.
- La prueba FirstGene está destinada a personas embarazadas que se encuentren al menos en la octava semana de gestación de un solo feto y que tengan un vínculo genético con el feto.
- La prueba FirstGene está diseñada para determinar si usted, la persona embarazada, es portadora de cambios genéticos denominados mutaciones en genes específicos que podrían causar condiciones genéticas graves en sus hijos. En la mayoría de las condiciones recesivas ("monogénicas") en la prueba FirstGene, por lo general ambos miembros de la pareja reproductiva deben ser portadores de una mutación en el mismo gen para que sus hijos corran el riesgo de verse afectados y desarrollar síntomas de dicha condición.
- La prueba FirstGene utiliza ADN extracelular circulante (cfDNA, por sus siglas en inglés) para proporcionar una evaluación del riesgo fetal para estas condiciones recesivas. Cuando se predice que el feto tiene dos mutaciones en el mismo gen, es probable que se vea afectado por la condición indicada y que corra un mayor riesgo de desarrollar los síntomas asociados. Cuando se predice que el feto tiene una mutación en un gen, es probable que sea portador de esa condición, lo cual, por lo general, no se asocia con un riesgo de desarrollar síntomas.
 - En el caso del síndrome X frágil, basta con que la madre sea portadora de una mutación para que sus hijos corran el riesgo de desarrollar síntomas.
- La prueba FirstGene también usa ADN extracelular circulante para evaluar el riesgo de que un embarazo actual presente una condición cromosómica, como síndrome de Down, trisomía 18 y trisomía 13. Estas condiciones pueden provocar



problemas de salud, como defectos congénitos y discapacidad intelectual, y la gravedad de estos síntomas puede variar.

- La prueba FirstGene evalúa el estado RhD del feto cuando se identifica que la persona embarazada es RhD negativo y, por lo tanto, corre el riesgo de incompatibilidad materno-fetal del factor Rh si el feto es RhD positivo. La incompatibilidad materno-fetal del factor Rh puede controlarse mediante el uso de un medicamento que evita que el sistema inmunitario de la persona embarazada ataque las células fetales. La prueba FirstGene puede ayudar a evaluar si su embarazo presenta un riesgo de incompatibilidad materno-fetal del factor Rh debido al estado RhD fetal. Debe hablar con su proveedor de atención médica para determinar las opciones de tratamiento más apropiadas cuando exista riesgo de incompatibilidad materno-fetal del factor Rh
- Una prueba de detección indica si existe un riesgo mayor o menor de padecer una condición, mientras que una prueba de diagnóstico indica si la condición realmente existe o no. Las evaluaciones de riesgo fetal y materno-fetal realizadas con la prueba FirstGene son pruebas de detección.

Beneficios

- Las evaluaciones de riesgo de enfermedades recesivas fetales y de anomalías cromosómicas pueden ayudarle a tomar decisiones más informadas sobre el manejo de su embarazo. Si se encuentra en una etapa temprana de su embarazo, puede realizarse pruebas adicionales para determinar si el embarazo se ve afectado y recibir orientación de sus proveedores de atención médica sobre la mejor manera de planificar y prepararse para el parto.
- Los resultados de la detección de portadores de la prueba FirstGene pueden ayudarle a tomar decisiones más informadas con respecto a su embarazo actual y a futuros embarazos. Los resultados de la prueba de detección de portadores también podrían beneficiar a otros miembros de su familia. Si se le identifica como portadora de una condición recesiva, es más probable que sus parientes biológicos den positivo para las mismas mutaciones, lo que les permitirá descubrir condiciones y riesgos que antes desconocían.
- El estado RhD fetal puede ayudar a evaluar el riesgo de complicaciones en su embarazo que pueden ocurrir como resultado de la incompatibilidad materno-fetal del factor Rh. Debe hablar con su proveedor de atención médica para determinar las opciones de tratamiento más apropiadas cuando exista riesgo de incompatibilidad materno-fetal del factor Rh.



Instrucciones para proveedores de atención médica:

Este documento se proporciona para su conveniencia y puede utilizarse a su discreción. Algunos estados pueden tener requisitos específicos de documentación para los consentimientos informados.

Lo que podría descubrir

Con la prueba FirstGene, las evaluaciones de riesgo fetal utilizan ADN de la persona embarazada, así como ADN extracelular circulante (cfDNA), para evaluar el riesgo de anomalías cromosómicas fetales (síndrome de Down, trisomía 18, trisomía 13, síndrome de delección 22q11.2) y condiciones genéticas recesivas (fibrosis quística, atrofia muscular espinal, síndrome de Hb Bart, hemoglobinopatía relacionada con la beta-globina [incluidas la beta-talasemia y la anemia falciforme], deficiencia de hexosaminidasa A [incluida la enfermedad de Tay-Sachs], trastorno congénito de la glicosilación relacionado con PMM2, deficiencia de acil-CoA deshidrogenasa de cadena media, enfermedad de Canavan, síndrome de Smith-Lemli-Opitz, deficiencia de fenilalanina hidroxilasa, disautonomía familiar, enfermedad de Pompe, deficiencia de carnitina palmitoiltransferasa II, enfermedad renal poliquística autosómica recesiva relacionada con PKHD1, acidemia metilmalónica relacionada con MMUT, galactosemia, aciduria metilmalónica y homocistinuria tipo cblC, trastornos relacionados con GNPTAB, homocistinuria relacionada con CBS). La persona embarazada también recibirá información sobre el riesgo de ser portadora del síndrome X frágil.



- A continuación se describen los posibles resultados positivos para las evaluaciones de riesgo fetal con la prueba FirstGene:
 - Positivo: Aneuploidía fetal: un resultado de “Aneuploidía detectada” indica que el análisis de ADN extracelular circulante (cfDNA) en la sangre de la persona embarazada es coherente con un aumento del riesgo de que el embarazo se vea afectado por una condición cromosómica específica (p. ej., síndrome de Down).
 - Positivo: Condición recesiva/“monogénica”
 - Un resultado positivo de “Se prevé que el feto esté afectado” indica que el análisis del ADN extracelular circulante (cfDNA) en la sangre de la persona embarazada es coherente con que el feto tenga dos mutaciones en el mismo gen y presenta un alto riesgo de estar afectado por la condición indicada.
 - Un resultado positivo de “Feto con riesgo elevado” indica que el análisis del ADN extracelular circulante (cfDNA) en la sangre de la persona embarazada es coherente con que el feto tenga al menos una mutación en el gen indicado y presenta un riesgo elevado de estar afectado por la condición indicada.
- A continuación se describen los resultados positivos del análisis de detección de portadores de la paciente realizado en la prueba FirstGene:
 - Un resultado de “Portador positivo” indica que el análisis del ADN en la sangre de la persona embarazada ha encontrado una mutación en su sangre y que es portadora de la condición indicada. Es posible que se le identifique como portadora de una o más condiciones.
 - Un resultado positivo de “Alto riesgo reproductivo” indica que el análisis del ADN en la sangre de la persona embarazada es coherente con que la persona embarazada sea portadora del síndrome X frágil, que se hereda siguiendo un patrón ligado al cromosoma X. Tenga en cuenta que el análisis del síndrome X frágil no se realiza en el ADN extracelular circulante (cfDNA).

- A continuación se describen los resultados positivos para la incompatibilidad de genotipo RhD materno-fetal:
 - Un resultado de “Estado fetal previsto: RhD positivo” indica que el análisis del ADN extracelular circulante (cfDNA) en la sangre de la persona embarazada es coherente con que el estado RhD fetal sea incompatible con su estado RhD.
- Podría recibir un resultado positivo para más de una condición. Todos los resultados “positivos” se deben analizar con su proveedor de atención médica para determinar los siguientes pasos, lo que incluye la realización de pruebas de diagnóstico (como la muestra de vellosidades coriónicas [CVS, por sus siglas en inglés] o la amniocentesis) y evaluaciones adicionales, así como el asesoramiento genético. Aunque las pautas profesionales recomiendan hacer pruebas de seguimiento, la decisión de someterse o no a pruebas adicionales es completamente suya y debería analizarla con su proveedor de atención médica.
- Resultados negativos
 - Un resultado negativo de “Bajo riesgo” en la prueba de detección cromosómica fetal indica un riesgo reducido de que su embarazo se vea afectado por las condiciones cromosómicas analizadas. Este resultado indica una probabilidad significativamente reducida, pero no elimina por completo la posibilidad de que su embarazo se vea afectado por una de estas condiciones.
 - Un resultado fetal negativo de “Bajo riesgo” para un solo gen indica que no se encontraron mutaciones en el análisis del ADN del feto. Esto reduce, pero no elimina, el riesgo de que su feto sea portador de una condición incluida en el panel.
 - Un resultado negativo en la prueba de detección de portadores de la paciente: Los resultados negativos indican que no se encontraron mutaciones en el análisis de su ADN. Esto reduce, pero no elimina, el riesgo de que usted sea portadora de una condición incluida en el panel.
 - Un resultado de “Estado fetal previsto: RhD negativo” indica que el análisis del ADN extracelular circulante (cfDNA) en la sangre de la persona embarazada es coherente con que el estado RhD fetal sea compatible con su estado RhD.
 - Los resultados negativos reducen significativamente, pero no pueden eliminar, el riesgo de que la paciente embarazada sea portadora de las condiciones recesivas evaluadas ni la posibilidad de que el embarazo se vea afectado por una de las condiciones cromosómicas o recesivas evaluadas, y no garantizan un embarazo o un bebé sano.

Procedimiento

- La prueba FirstGene puede realizarse a partir de la octava semana de embarazo.
- Se recolecta una muestra de sangre del brazo y se envía a Myriad para la prueba de detección.
- Salvo en casos poco frecuentes, su muestra se conservará durante un máximo de 180 días.*

Riesgos

- Las pruebas genéticas podrían revelar información confidencial sobre su salud y la de sus familiares, así como la de su pareja reproductiva y los familiares de esta.

- Sus resultados podrían llevar a su proveedor de atención médica a recomendar pruebas y evaluaciones adicionales de su embarazo, o bien influir de alguna otra manera en las decisiones médicas.
- Sus resultados pueden proporcionar información que pueda influir en sus decisiones médicas.

Limitaciones de la prueba FirstGene Multiple Prenatal Screen

- La prueba de detección cromosómica fetal FirstGene está diseñada para detectar la mayoría de los embarazos en los que el feto tiene una de las condiciones cromosómicas enumeradas anteriormente, pero no detecta ni busca todas las enfermedades genéticas, síndromes o defectos congénitos conocidos.
- La prueba de detección de portadores y la prueba de detección fetal monogénica FirstGene están diseñadas para detectar mutaciones deletéreas asociadas con condiciones recesivas. No puede detectar todas las mutaciones y tampoco busca todas las enfermedades ni los síndromes genéticos conocidos.
- La prueba de detección fetal de RhD FirstGene está diseñada para detectar delecciones fetales del gen RhD. No puede detectar todos los genotipos asociados con el estado RhD negativo y tampoco busca todas las causas de incompatibilidad materno-fetal del factor Rh.
- Al igual que con todas las pruebas médicas de detección, existe un riesgo de error, que incluye resultados falsos positivos o falsos negativos.
 - El término “falso positivo” se refiere a la identificación de una mutación o una aneuploidía que no está presente en la muestra.
 - El término “falso negativo” se refiere a la falta de detección de una mutación o una aneuploidía que está presente en la muestra.
- Determinados factores, como padecer un cáncer de sangre, haber recibido transfusiones de sangre previas o trasplantes de médula ósea anteriores, pueden afectar la precisión de los resultados de la prueba FirstGene. Asegúrese de analizar su historial médico con su proveedor de atención médica.
- En ocasiones, es posible que no se pueda ofrecer un resultado. Es posible que se solicite una nueva muestra.
- Es importante que comunique a su proveedor de atención médica y a Myriad todo su historial médico personal, el historial familiar y el historial de embarazos relevantes para poder hacer una interpretación precisa de sus resultados.
- La prueba FirstGene solo puede realizarse en embarazos con un único feto.
- La prueba FirstGene no está disponible para embarazos logrados con un óvulo donado.
- Además, es posible que los embarazos en los que se haya producido la pérdida de uno o más fetos no obtengan resultados confiables. Consulte con su proveedor de atención médica si esto afecta su embarazo y desea realizarse una prueba de detección.
- Si la paciente o el embarazo presentan células con contenido cromosómico diferente (lo que se llama “mosaicismo”), los resultados de la prueba FirstGene podrían no ser precisos.

- Si la paciente y su pareja tienen vínculos consanguíneos, el riesgo de un falso negativo fetal en la prueba monogénica es mucho mayor. Las pacientes deben informar a sus proveedores sobre cualquier consanguinidad conocida. La prueba FirstGene no es adecuada para estas personas.

Alternativas

- Existen varias opciones disponibles que brindan información sobre la salud genética del embarazo, el estado de portadora de una persona embarazada y la incompatibilidad materno-fetal del factor Rh. Estas opciones deben analizarse con su proveedor de atención médica.
- Las pruebas de diagnóstico, como la muestra de vellosidades coriónicas (CVS) o la amniocentesis, pueden proporcionar información definitiva sobre la salud genética del embarazo.
- Dado que todas las pruebas de detección de condiciones genéticas y diferencias cromosómicas son completamente voluntarias, la paciente tiene derecho a rechazar todas estas pruebas.

Privacidad

- La información genética está protegida por la Ley de No Discriminación por Información Genética (Genetic Information Nondiscrimination Act, GINA), de alcance federal, que les prohíbe, en términos generales, a las compañías de seguros médicos y a los empleadores discriminar por motivos de información genética. Sin embargo, se le informa que las leyes federales vigentes no prohíben específicamente la discriminación genética en los seguros de vida, los seguros de cuidados a largo plazo y los seguros de discapacidad. Para obtener más información sobre la Ley GINA y sus limitaciones, visite ginahelp.org.
- Los resultados de su prueba de detección FirstGene se comunicarán a su proveedor de atención médica o a su agente.
- Al aceptar someterse a la prueba y firmar este consentimiento, usted autoriza a Myriad a compartir sus resultados de la prueba FirstGene con otros representantes autorizados que usted ha identificado ante Myriad o ante su proveedor de atención médica, o según lo permita la ley de otro modo.
- Es posible que Myriad descubra información que no esté incluida en la prueba de detección original que solicitó su proveedor de atención médica y podría comunicar estos resultados adicionales, si son clínicamente relevantes. Usted autoriza a Myriad a compartir estos resultados con usted y con su proveedor de atención médica.
- Usted autoriza a Myriad a comunicarse con usted acerca de su prueba de detección, test o muestra, así como para ofrecerle productos o servicios adicionales como parte de su prueba FirstGene (p. ej., estimados de costos), o productos u ofertas adicionales que podrían ser relevantes para usted o de su interés.
- Myriad y sus filiales podrán enviarle notificaciones por correo electrónico, SMS y mensajes de texto para informarle que Myriad ha preparado un estimado de costos de su prueba y para entregarle información actualizada sobre el estado de su prueba y sus resultados. Es posible que estas

* Las muestras de los residentes del estado de Nueva York no se conservarán durante un período de más de 60 días después de su recolección y no se incluirán en estudios de investigación. Las muestras procedentes del resto de los estados se conservarán y mantendrán de conformidad con las leyes y regulaciones aplicables.

comunicaciones no sean seguras y conlleven los riesgos típicos asociados con dichas transmisiones. Al aceptar someterse a la prueba y firmar este consentimiento, usted acepta que (a) comprende lo anterior y conoce el riesgo típico de las transmisiones por correo electrónico, SMS y mensajes de texto, y (b) otorga permiso a Myriad para comunicarse con usted por correo electrónico, SMS o mensaje de texto.

- Consulte el Aviso de prácticas de privacidad de Myriad, que se encuentra disponible en el sitio web de Myriad, para obtener información adicional sobre las prácticas de privacidad de Myriad, incluida la forma en que su información médica protegida puede compartirse con proveedores y prestadores de servicios externos con los que colaboramos para prestarle los servicios de pruebas, así como sus derechos relacionados con su información médica protegida.

Garantía de calidad e investigación*

- Salvo que se comunique con nosotros para solicitar lo contrario, al aceptar someterse a la prueba, usted autoriza a Myriad y a sus socios a utilizar su muestra y cualquier información que derive de ella o que se recopile de otra manera sobre usted con fines educativos o de investigación. No recibirá ninguna compensación por este uso.
- Myriad podrá recopilar información adicional sobre el resultado de su embarazo a través de su proveedor de atención médica con fines de garantía de calidad e investigación.
- Además, se podrá enviar la información anonimizada a bases de datos de investigación externas.

- Usted autoriza a Myriad a que se comunique con usted acerca de posibles oportunidades educativas o de investigación.
- Escribanos a prenatalsupport@myriad.com o llámenos al **+1-888-268-6795** si no quiere participar en dicha investigación o no quiere que nos comuniquemos con usted en el futuro.

Responsabilidad financiera

- Al aceptar someterse a la prueba, usted autoriza a Myriad a enviar a su compañía de seguros toda la información, incluidos los resultados de las pruebas, necesaria para tramitar su reclamación del seguro.
- Al aceptar someterse a la prueba, también autoriza a Myriad a obtener un informe crediticio sobre usted a través de una agencia de informes de crédito seleccionada por Myriad. Usted entiende y acepta que Myriad podrá usar su informe crediticio para confirmar si sus ingresos muestran que cumple los criterios para obtener asistencia financiera. Además, comprende que esto no constituye una solicitud de crédito y no afectará su puntuación crediticia.
- Si reúne los requisitos para recibir asistencia financiera, acepta entregar a Myriad cualquier información o documentación adicional que se pueda necesitar para confirmar su elegibilidad para el programa de asistencia financiera.
- Si su compañía de seguros no reembolsa a Myriad de forma total o parcial porque determina que la prueba FirstGene Multiple Prenatal Screen no es un servicio cubierto, no es médicamente necesaria o por cualquier otro motivo, usted acepta hacerse cargo del pago en caso de optar por continuar con la prueba.

Esta prueba solo está disponible para las personas que tengan, al menos, 18 años o cuando los servicios se presten durante el embarazo. Declaro y manifiesto que tengo el derecho, la autoridad y la capacidad para aceptar someterme a la prueba y que tengo, al menos, 18 años de edad o que me someto a esta prueba durante el embarazo.

Además, declaro y manifiesto que (1) toda la información que he presentado o que se presenta en mi nombre es completa, precisa y veraz; y (2) que, en el caso de que haya permitido que un tercero me ayude a presentar cualquier información, he revisado y confirmado que dicha información es completa, precisa y veraz antes de entregársela a Myriad.

HE LEÍDO, O ALGUIEN ME HA LEÍDO, Y ENTIENDO TODA LA INFORMACIÓN ANTERIOR, Y HE TENIDO LA OPORTUNIDAD DE HACER PREGUNTAS SOBRE EL PROPÓSITO, EL PROCEDIMIENTO, LOS RIESGOS, LOS BENEFICIOS Y LAS LIMITACIONES DE LA PRUEBA.

☐ HE DECIDIDO SOMETERME A LA PRUEBA y atenerme a los términos de este consentimiento y de cualquier política que se mencione en este documento.

☐ HE DECIDIDO NO SOMETERME A LA PRUEBA y analizaré los próximos pasos con mi proveedor de atención médica.

Nombre de la paciente

Fecha de nacimiento

Firma de la paciente

Fecha

Nombre del proveedor de atención médica que solicita la prueba

Firma del proveedor de atención médica que solicita la prueba

Fecha