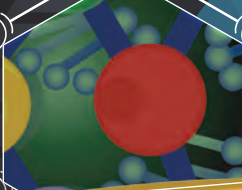
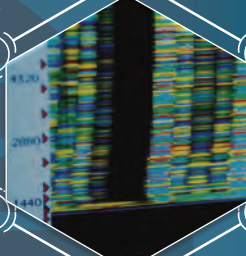


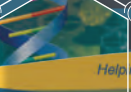
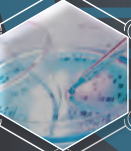
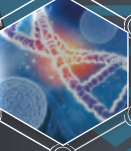
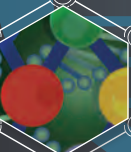
NEBRASKA

Educando al paciente sobre las pruebas genéticas

Folleto sobre consentimiento informado en Nebraska

Julio, 2019





1 ¿QUÉ ES LA GENÉTICA?

2 ¿QUÉ ES UNA PRUEBA GENÉTICA?

2 ¿QUÉ OCURRE DURANTE UNA PRUEBA GENÉTICA?

3 ¿QUÉ INFORMACIÓN PODRÍA OBTENER DE UNA PRUEBA GENÉTICA? ¿CUÁLES SON ALGUNOS DE LOS BENEFICIOS?

3 ¿CUÁLES SON ALGUNOS DE LOS LÍMITES DE LAS PRUEBAS GENÉTICAS? ¿QUÉ RIESGOS EXISTEN?

5 ¿QUÉ SIGNIFICAN LOS RESULTADOS?

6 ¿QUÉ OTRAS OPCIONES TENGO?

6 ¿USTEDES PROTEGERÁN MI PRIVACIDAD?

6 ¿QUÉ HAY DE LA PRIVACIDAD DE MIS PARIENTES?

6 ¿QUÉ LE PASARÁ A MI MUESTRA?

6 ¿QUÉ PASARÁ SI CAMBIO DE PARECER?

7 TIPOS DE PRUEBAS GENÉTICAS

8 DICCIONARIO



Si está pensando en hacerse una prueba genética, este libro le puede ayudar a tomar una decisión. Este explica varios tipos de pruebas genéticas. Discute qué cosas se pueden aprender por medio de pruebas genéticas y cuáles no. Le da varias razones las que usted podría querer hacerse pruebas y varias razones por las que tal vez no desee hacérselas en este momento.

Si usted decide hacerse una prueba genética, firmará un documento llamado formulario de consentimiento informado. A usted se le dará una copia del formulario de consentimiento informado y una copia de este libro. Manténgalos juntos para que los pueda hallar si tiene preguntas más adelante.

Según las leyes de Nebraska es necesario informar a las personas a quienes se les practican ciertos tipos de pruebas genéticas sobre ciertas cosas acerca de esas pruebas. Este libro y el formulario de consentimiento informado cubren esas cosas. El libro y el formulario fueron redactados por el Departamento de Salud y Servicios Humanos de Nebraska. Usted puede ir a <http://dhsweb-siteauthoring2019/Newborn%20Screening/PHA-PB-28-S.pdf> para obtener más copias y más información.

Tal vez usted tenga muchas preguntas sobre las pruebas genéticas, el posible significado de los resultados, y cómo las pruebas podrían ayudarle o no. Hable con su trabajador de cuidado médico acerca de sus preguntas. Continúe haciendo preguntas hasta que esté seguro de lo que desea hacer.

¿Qué es la genética?

Genética es el estudio del funcionamiento de nuestros cuerpos y cómo pasamos ciertas cosas de padre a hijo. Tenemos dos conjuntos de genes, uno de parte de nuestra madre y uno de nuestro padre. Cada gen hace algo especial. Algunos genes le dan forma a nuestro rostro. Algunos genes le dan color a nuestro cabello, ojos y piel. Algunos genes nos ayudan a permanecer saludables, y algunos genes pueden ser perjudiciales si están dañados.

Los cambios perjudiciales a los genes pueden ocurrir por primera vez en un bebé, o pueden ser transmitidos de padre a hijo. A veces un cambio perjudicial a un gen puede causar una condición genética. A veces una condición genética ocurre porque hay muchos genes que no están presentes o que están dañados. Algunos problemas genéticos de salud se presentan de inmediato. Otros no aparecen en muchos años.

¿Qué es una prueba genética?

Una prueba genética trata de determinar si un gen está funcionando como se debe. Algunas pruebas analizan a los genes mismos para ver si están correctos.

Algunas pruebas analizan los productos o sustancias que los genes deberían estar fabricando. Algunas pruebas analizan cientos o miles de genes a la misma vez. La sección en la página 7 al dorso de este libro discute varios tipos de pruebas en más detalle.



Las pruebas genéticas pueden practicarse en muestras pequeñas del cuerpo de la persona. La mayoría de las pruebas usan sangre, un frotis del interior de la mejilla de una persona, o una muestra tomada durante el embarazo.

¿Qué ocurre durante una prueba genética?

Usted hablará con un trabajador de salud sobre las razones para hacerse una prueba genética. Usted discutirá otras opciones además de hacerse una prueba genética, incluyendo no hacer nada. Usted hablará sobre lo que desea aprender como resultado de las pruebas y decidirá qué tipo de pruebas es la mejor para usted. Si existe la oportunidad de que la prueba muestre información adicional además de las respuestas que usted busca, ustedes hablarán sobre eso. Usted decidirá si desea que esta información adicional sea revelada en los resultados de las pruebas.

Se tomará la muestra genética. Su trabajador de cuidado médico le dirá cómo se realizará y que riesgos tiene, la toma de la muestra.

Sus genes o productos génicos se tomarán de esta muestra.

- Si se va a hacer pruebas específicas, la prueba solo examinará una parte de un par de genes. Las pruebas mostrarán si usted tiene dos partes normales, dos partes dañadas, o una normal y otra dañada. Es importante recordar que solo se analiza una parte muy pequeña del gen. Podrían haber daños en alguna otra parte del gen y esta prueba no lo mostrará.
- Si se va a hacer análisis de micromatrices o matrices, su muestra genética será distribuida en un arreglo de genes o fragmentos de genes elegidos cuidadosamente. Los resultados se ingresan en una máquina que indica si hay trozos faltantes o si hay material genético adicional que podría causar cambios dañinos. Usted no descubrirá nada sobre genes que no estén en la matriz o panel.
- Si se va a hacer una secuenciación de gene o una secuenciación a un panel de genes, su información genética será ingresada a una máquina que lee los genes. Se comparará la forma en que sus genes están deletreados con la forma típica. Se comparará la forma en que sus genes están deletreados con la forma de genes con cambios dañinos. La información que usted descubrirá depende de cuántos de sus genes sean secuenciados.
- A veces hay problemas con la muestra y hay que volver a realizar la prueba. Esto podría ocurrir cuando la muestra se daña durante el envío o manejo. O a veces hay problemas con las pruebas mismas. Si esto ocurre, sus resultados podrían tomar más tiempo.

Su trabajador de cuidado de salud le dirá cuánto tiempo tomará la prueba. Usted y su trabajador de cuidado médico decidirán cómo usted desearía enterarse de los resultados. Usted se podría reunir con su trabajador de cuidado de salud, o hablar por teléfono, u obtener sus resultados por correo. O usted podría hacer más de una de estas cosas.

¿Qué información podría obtener de una prueba genética? ¿Cuáles son algunos de los beneficios?

Usted podría descubrir por qué la persona que se hizo las pruebas tiene ciertos problemas de salud o problemas de aprendizaje. Esto podría facilitar obtener los tipos correctos de cuidado y servicios de salud. Puede ser un alivio descubrir que un problema fue causado por cambios en un gen y no por algo que una persona haya hecho o dejado de hacer.

Si hay una condición genética que venga de su familia, las pruebas podrían mostrar que usted no tiene el gen dañado que la causa. Esto significa que su probabilidad de contraer la condición no es mayor al promedio. Y significa que no les puede transmitir ese gen dañado a sus hijos. Si las pruebas muestran que usted sí tiene el gen dañado, puede haber pasos que usted puede tomar para mantener su riesgo lo más bajo posible. Y hay pasos que usted puede tomar para evitar transmitirle ese gen a un hijo. Usted puede discutir estos con un trabajador de cuidado de salud y tomar decisiones con base a los que usted crea correcto.

Usted podría descubrir que es un "portador" de un gen dañado que solo causa daño cuando un hijo obtiene el mismo gen dañado de ambas partes. Si usted desea tener hijos, su pareja podría hacerse pruebas para el mismo gen. Si los dos portan un gen dañado para la misma condición genética, hay formas de evitar pasar ambos genes a un hijo. Usted puede discutir estas con un trabajador de cuidado de salud y tomar una decisión con base a los que usted crea correcto.

Si usted sabe la causa de un problema de salud, es posible que obtenga mejor tratamiento para este. Usted podría hacer participar es estudios de investigación. Usted podría hacer planes para el futuro. Usted podría ayudar a otras personas en su familia. Pero aun así los resultados de la prueba podrían dejarle con muchas preguntas sin respuesta.

¿Cuáles son algunos de los límites de las pruebas genéticas? ¿Qué riesgos existen?

- **ELEGIR LA PRUEBA CORRECTA:** Es importante utilizar la prueba correcta para las preguntas que usted desee contestar. Para decidir cuál prueba es la mejor, su trabajador de cuidado de salud necesita información verdadera y completa sobre su salud y la salud de su familia. El trabajador de cuidado médico también necesita información verdadera y completa para entender el significado de los resultados. Tomar decisiones para el cuidado de salud con base en información incorrecta podría ser muy dañino.
- **HALLAR UNA RESPUESTA:** Ni siquiera la mejor prueba genética nos dirá todo acerca de sus genes. Es posible que usted no obtenga una respuesta clara, ya sea positiva o negativa. O los resultados de la prueba podrían plantear muchas preguntas nuevas. Si hallamos un cambio dañino en un gen, es posible que no podamos decirle cómo afectará a la persona. Si no hallamos ningún cambio dañino en un gen, es posible que no estemos seguros de lo que significa eso. Tal vez la persona no tiene un problema genético. O tal vez el problema está en un gen que todavía no hemos hallado.
- **ENTENDER EL SIGNIFICADO DE LA PRUEBA:** Nuestro conocimiento acerca de los genes está en cambio continuamente. Según aprendemos más sobre los genes, podemos hallar que algo que hoy se considera normal no lo es en realidad. Y algo que hoy se considera dañino no lo es en verdad.

Usted puede tomar decisiones importantes sobre su cuidado de salud en base a lo que se le indicó después de sus pruebas. Y podría descubrir más tarde que lo que entendemos ha cambiado. Debe comunicarse con su doctor de vez en cuando para asegurarse de que su información esté al día.

- **HALLAR OTRAS CONDICIONES:** Podríamos hallar un cambio dañino a un gen que no tenga nada que ver con la razón por la que se está haciendo la prueba. Podría tener un riesgo más alto para una enfermedad que no ocurrirá por muchos años. Algunas personas no quieren este tipo de información.
- **MIEMBROS DE FAMILIA EN RIESGO:** Si descubrimos que usted tiene un cambio dañino en un gen, entonces otras personas en su familia también podrían ser portadores del mismo cambio. A veces es difícil compartir esta información, o sus familiares tal vez no deseen enterarse. Usted podrá hablar sobre esto con su trabajador de cuidado médico.
- **DESCUBRIR CONDICIÓN DE PORTADOR:** Podríamos descubrir que usted es portador de un cambio en un gen que no le causará problemas a usted, pero podría causar problemas al hijo que herede de ambos padres el mismo cambio dañino a un gen.
- **NECESIDAD DE MÁS PRUEBAS:** A veces hallamos un cambio en el gen y no estamos seguros si es dañino, así que deseamos más pruebas. A veces para entender sus propios resultados tenemos que hacerle pruebas a otras personas en su familia. Usted podrá hablar sobre sus resultados y opciones con su trabajador de cuidado médico. No compartiremos sus resultados con nadie más en su familia sin su permiso.
- **CAMBIOS EN EL ÁRBOL GENEALÓGICO:** Si realizamos pruebas a más de una persona en una familia, nos podríamos enterar que miembros de la familia no están emparentados los unos con los otros como lo creían. Las pruebas a los genes pueden mostrar que un hijo tiene un padre diferente, o que se empleó la donación de óvulos o espermatozoides para el embarazo, o que un hijo fue adoptado. Estas noticias podría causar emociones intensas en algunas familias. Usted podrá hablar sobre esto con su trabajador de cuidado médico. No compartiremos su información con nadie más en su familia sin su permiso.
- **GENES COMPARTIDOS:** Típicamente las personas obtienen genes ligeramente distintos de parte de ambos padres. Algunas pruebas genéticas pueden mostrar que la madre y el padre son parientes cercanos o que la persona es de una comunidad pequeña donde todas las familias vienen de las mismas raíces.
- **PRIVACIDAD:** Los resultados de sus pruebas aparecerán en sus registros médicos. A algunas personas les preocupa que la información genética pueda ser usada en su contra. En los EE. UU. es ilegal negarle un trabajo a alguien por su información de salud. En los EE. UU. es ilegal negarle seguro médico a alguien por su información de salud o subirle el costo. Sí es legal usar esta información para negarle seguros de vida y de discapacidad o subirle el costo.



- **DIARIO VIVIR:** la decisión de hacerse pruebas genéticas puede causar mucho estrés. Los resultados de las pruebas podría mostrar algo inesperado. Incluso si no está sorprendido, aun así podría tener reacciones intensas. Se le puede dificultar pensar en otras cosas por un tiempo. La información podría cambiar cómo usted piensa sobre sí mismo y podría cambiar cómo otros piensan en usted. Podría afectar su vida familiar. Hablar con un trabajador de cuidado de salud le puede ayudar a lidiar con estos sentimientos.

¿Qué significan los resultados?

Las palabras médicas podrían significar algo diferente a lo que usted cree. Asegúrese de pedirle a su trabajador de cuidado médico que le explique el significado de los resultados de sus pruebas. Para muchas pruebas los resultados se reportan como positivo (se halló algo anormal) o "negativo" (no se halló nada anormal). En la genética, los resultados también se pueden reportar como "incierto" o "no concluyentes".



- **POSITIVO (anormal):** la prueba muestra un cambio en el gen que ha sido asociado a una condición o enfermedad genética. La mayoría de los cambios genéticos se descubren cuando se estudian personas que muestran los rasgos físicos de la condición. Si todas muestran cambios en el mismo gen, entonces es probable que ese gen sea la causa de la condición. Pero a medida que aprendemos más, a veces hallamos personas con cambios en ese mismo gen que no tienen ningún rasgo de la condición. O a veces hallamos a personas con la condición o enfermedad genética que no tienen ningún cambio en ese gen. Y dos personas con el mismo cambio en el gen pueden tener problemas de salud muy diferentes.
- **NEGATIVO (normal):** la prueba no mostró ningún cambio genético que esté asociado a una condición o enfermedad genética. Esto podría ser porque la persona de verdad no tiene un gen dañado. Tenemos la mayor confianza en un resultado normal cuando solo hay un gen que causa la condición. O cuando sabemos exactamente cuál gen dañado es hereditario. Para otras personas, un resultado negativo podría significar que el daño ocurre en un gen que todavía no ha sido descubierto. A veces hacerse más pruebas puede ser de utilidad. A veces usted solo puede esperar hasta que los expertos aprendan más.
- **INCIERTO, NO CONCLUYENTE, INDETERMINADO, VUS (variante de significado incierto), UCS (significado clínico incierto):** la prueba muestra un cambio en el gen pero no sabemos si es dañino. Podría ser una versión



normal del gen. Antes de reportar los resultados como inciertos, los que realizan las pruebas verificarán si otras personas han hallado el mismo cambio en el gen en personas saludables, o en personas con una condición genética. Los que realizan las pruebas analizarán qué parte del gen es portadora del cambio. Ciertas partes de un gen pueden estar deletreadas de formas diferentes sin que estén dañadas. Otras partes tienen que estar totalmente correctas o no funcionarán. Algunos genes tienen diferentes longitudes, y mientras más largos son, son menos y menos estables. Para estos genes, resultados “no concluyentes” significan que el gene es demasiado largo para decir que es normal y demasiado corto para decir que es anormal. No podemos decir con seguridad si la persona llegará a tener o no la enfermedad.

¿Qué otras opciones tengo?

Puede haber más de una clase de pruebas que le puedan dar la información que usted quiere. Si esta es una opción, usted debe elegir la que ofrezca lo que usted quiere saber sin darle más de lo que quiere saber. Usted podría optar por no hacerse analizar en este momento. En el futuro las pruebas serán mejores y más económicas.

¿Ustedes protegerán mi privacidad?

En los EE. UU. típicamente se necesita permiso por escrito antes de poder divulgar información médica. Esto no aplica cuando la información no se puede vincular a una persona. El laboratorio que hace los análisis puede conservar los resultados de sus pruebas, sin asociarlos a su nombre, para fines de investigación. El laboratorio puede añadir sus resultados, sin asociarlos a su nombre, a bases de datos nacionales o mundiales, para fines de investigación. Ninguna de esta información lo identificará.

¿Qué hay de la privacidad de mis parientes?

Parte de su información genética es igual a la información para otras personas en su familia. Si usted divulga su propia información genética, esto también podría afectar la privacidad de otros miembros de su familia.

¿Qué le pasará a mi muestra?

Cuando sus pruebas estén completas, usted puede optar por hacer que el laboratorio destruya su muestra. También puede elegir que el laboratorio conserve su muestra en caso de que la quiera para pruebas en el futuro. Esto tiene costos adicionales. Usted también podría autorizar al laboratorio para que elimine toda su “información protegida de salud” (PHI) (cualquier cosa que podría identificarle) y usar la muestra para la investigación.

Su decisión sobre su muestra sobrante no cambiará la forma en que el laboratorio lleve a cabo su prueba. No cambiará la forma en que usted y su familia obtienen cuidado médico. Si decide autorizar al laboratorio a que use su muestra y después cambia de opinión, usted puede comunicarse con el laboratorio y avisarles. Pero si el laboratorio ya ha eliminado toda su información protegida de salud, no podrá destruir su muestra porque no sabrá cuál es la suya.

¿Qué pasará si cambio de parecer?

Si usted firma el formulario de consentimiento y después decide que no quiere la prueba, debe comunicarse con su trabajador de cuidado de salud para cancelar la prueba. Si la prueba ya se realizó, posiblemente tenga que pagar por esta de todos modos. Incluso si la prueba ya se terminó, usted le puede indicar aún a su trabajador de cuidado médico que no quiere saber los resultados.

TIPOS DE PRUEBAS GENÉTICAS:

Prueba de cromosomas:

Los cromosomas son las estructuras que portan nuestros genes y los mantienen organizados. Cromosomas adicionales, faltantes o partes de estas pueden causar problemas. Se le llama **cariotipo** a una imagen de los cromosomas desde el más grande hasta el más chico.

Prueba de hibridación fluorescente *in situ*:

Una prueba de cromosomas donde se usan pedazos pequeños de genes que brillan bajo una luz especial. Si los pedazos se adhieren a los cromosomas, los genes complementarios están ahí. Si los pedazos no se adhieren, esos genes no están ahí.

Secuenciación génica:

Busca errores en cómo se "deletrea" un gen. La secuenciación de exones solo examina las partes del gen que fabrican productos génicos. A estas se les llaman regiones codificantes. La mayoría de los cambios dañinos a los genes ocurren aquí. La secuenciación del genoma completo también examina los intrones entre las regiones codificantes. Los cambios en esas áreas tienen menos probabilidades de causar problemas, pero a veces sí los causan.

Prueba metabólica:

Mide sustancias en la sangre para ver si los genes de la persona están fabricando los tipos y cantidades correctas de productos génicos. Un ejemplo es la PKU o la fenilcetonuria. A todos los bebés que nacen en Nebraska se les practica una prueba de PKU.

Pruebas de micromatrices:

Miden cuántas copias de material genético están presentes para ver si el cuerpo de la persona tiene un exceso o una falta de algo que necesita. A estas pruebas a veces se les llama CGH o hibridación genómica comparativa. Hay matrices para defectos congénitos, problemas de aprendizaje y otros. Los genes en las matrices pueden cambiar de vez en cuando. Pueden ser diferentes de una compañía de pruebas a otra.

Análisis mutacional dirigido:

Busca cierto cambio génico en cierto gen que sabemos que puede causar problemas. Un ejemplo es la anemia falciforme. Este tipo de prueba también se puede usar cuando una persona en la familia tiene un cambio en un gen y otros familiares desean saber si tienen el mismo cambio en un gen.

Paneles de secuenciación dirigida de nueva generación:

Busca errores de deletreo en un grupo de genes que puede causar cierto tipo de problemas de salud. Hay paneles para la sordera, el cáncer, problemas del corazón y muchos otros. Los genes en los paneles pueden cambiar de vez en cuando. Pueden ser diferentes de una compañía de pruebas a otra.

Secuenciación de exomas:

busca errores de deletreo en casi todas las regiones de codificación de los genes de una persona a la misma vez. Esta prueba mostrará mucha información genética. Usted hablará con su trabajador de cuidado médico sobre cuáles tipos de información usted desearía saber. Esta prueba también mostrará muchas "variantes". Todavía no sabemos si estas variantes son normales o dañinas

Secuenciación del genoma completo:

Busca errores de deletreo en casi todos los genes de una persona a la misma vez. Esta prueba analizará cerca del 95% de la información genética de una persona. Usted hablará con su trabajador de cuidado médico sobre cuáles tipos de información usted desearía saber. Esta prueba también mostrará muchas "variantes". Todavía no sabemos si estas variantes son normales o dañinas.

DICCIONARIO

ADN (ácido desoxirribonucleico):

Los químicos que forman nuestros genes. Hay cuatro químicos pequeños en el ADN que se llaman adenina, citosina, timina y guanina. Estos forman cadenas largas. El orden de los químicos en las cadenas determina lo que el gen va a hacer, en forma similar al orden de las letras en una oración.

Amniocentesis: Una prueba en la que se utiliza una aguja larga y delgada para tomar una muestra del fluido amniótico durante el embarazo. Fluido amniótico es el agua alrededor de un bebé en desarrollo en la matriz. Este fluido contiene genes y productos genéticos. Se puede analizar para aprender más sobre la salud del bebé en desarrollo.

ARN (ácido ribonucleico): Los químicos que ayudan al cuerpo a crear productos genéticos a partir de los genes. Hay cuatro químicos pequeños en el ARN que se llaman adenina, citosina, timina y uracilo. Estos copian las cadenas del ADN a las cadenas del ARN y entonces las convierten en proteínas u otros productos genéticos. Algunas pruebas miden el ARN en lugar del ADN, para ver si el cuerpo está haciendo el tipo y número correctos de copias de ARN.

Banco de ADN:

La congelación de una muestra de genes de una persona para que se pueda usar más tarde.

Biopsia de corion:

Una prueba en la que se utiliza una aguja o tubo largo y delgado para tomar una muestra de la placenta durante el embarazo. Las vellosidades coriónicas tienen los mismos genes y productos genéticos que el bebé en desarrollo.

Célula: *Las unidades pequeñas de las que están compuestos nuestros cuerpos. Las células contienen genes, productos genéticos y otras cosas que necesitamos para seguir vivos.*

Consejería genética:

Hablar con un trabajador de cuidado médico sobre su salud o la de su familia para aprender más sobre sus genes. Eso puede incluir hablar sobre lo que las pruebas pueden y no pueden mostrar. Puede incluir hablar sobre qué esperar si usted tiene una condición genética y qué tratamientos le convienen. Puede incluir hablar sobre hijos o las pruebas realizadas durante el embarazo. La consejería genética no le dice lo que debe hacer. Le dice qué opciones tiene y le ayuda a tomar las decisiones que son las apropiadas para usted.

Consentimiento informado:

A usted se le informa sobre los riesgos y beneficios de una prueba o tratamiento, lo piensa bien, y decide que sí quiere hacerse la prueba o el tratamiento.

Cromosomas:

Las estructuras dentro de nuestras células que portan nuestros genes y los mantienen organizados. La mayoría de las personas tienen 46 cromosomas.

Defecto congénito:

Un problema con el cuerpo cerebro de una persona que comienza antes del nacimiento de esta. Un ejemplo es la fisura labial (el labio superior de la persona no está unido).

Embrión: Un bebé en desarrollo durante los primeros dos meses después de la fertilización del óvulo.

Feto: Un bebé en desarrollo desde los dos meses hasta el final del embarazo.

Genes: Un trozo de ADN que le dice al cuerpo cómo hacer algo o que haga algo especial. Los seres humanos tienen cerca de 24,000 genes.

Genético: Algo sobre nosotros que es causado o controlado por nuestros genes.

Negativa (o rechazo)

informada: *A usted se le informa sobre los riesgos*

DICCIONARIO

y beneficios de una prueba o tratamiento, lo piensa bien, y decide que no quiere hacerse la prueba o el tratamiento en este momento.

Portador: Una persona con un gen normal y un gen dañado en un par donde se necesitan dos genes dañados para tener problemas de salud. Esta persona no tendrá problemas de salud. Pero el hijo de esta persona podría tener problemas de salud si dos portadores tienen hijos y ambos le transmiten su gen dañado al hijo.

Producto génico: Algo que el cuerpo hace con las instrucciones de parte de un gen. Los productos génicos incluyen proteínas (los "pilares" del cuerpo), enzimas y hormonas (químicos que ayudan al cuerpo a funcionar), y anticuerpos (químicos que luchan contra infecciones).

Prueba preimplantacional: Pruebas genéticas realizadas a un óvulo fertilizado antes de que este sea implantado en la matriz. Esto requiere doctores y equipo especializados.

Pruebas de detección: Pruebas realizadas a muchas personas para ver quién podría necesitar pruebas especializadas. Típicamente

las pruebas de detección le informan a una persona si tienen probabilidades altas o bajas.

Pruebas diagnósticas: Una prueba que muestra si una persona tiene una condición o enfermedad específica. Típicamente, una prueba es conocida como "diagnóstica" si la persona ya tiene algunas señales físicas o mentales de la condición antes de que se practique la prueba. La prueba nos ayuda a estar seguros sobre qué condición usted tiene. Las leyes de Nebraska NO requieren consentimiento informado por escrito antes de que se practique una prueba genética para fines diagnósticos.

Pruebas predictivas: Una prueba para una enfermedad o condición genética que se realiza cuando la persona NO muestra señales físicas o mentales de esa enfermedad o condición. Los resultados de las pruebas nos dan una mejor idea sobre si la persona tendrá la enfermedad o condición genética en el futuro. Las leyes de Nebraska dicen que cuando se practica este tipo de prueba, la persona (o su padre) tiene que dar su consentimiento por escrito. Vea aquí como las leyes

de Nebraska definen a las pruebas predictivas:

Est. Rev. de Neb. 71-551(6)(c)
La prueba genética predictiva es una prueba genética para un genotipo o cariotipo relacionado con el riesgo de desarrollar una enfermedad o discapacidad genéticamente relacionada, de otro modo indetectable, cuyos resultados pueden usarse para reemplazar el riesgo anterior de un paciente basado en datos de población o historial familiar con un riesgo basado en un genotipo o cariotipo. Las pruebas genéticas predictivas no incluyen pruebas diagnósticas realizadas a una persona que exhibe señales o síntomas clínicos de una posible condición genética. Las pruebas genéticas predictivas no incluyen pruebas de gametos, diagnósticos preimplantacionales, o diagnóstico genético prenatal, a menos que se realicen pruebas prenatales para una condición de inicio en adultos que no se prevé que cause señales o síntomas clínicos antes de la mayoría de edad.

Pruebas prenatales de detección: Pruebas practicadas a principios del embarazo para ver si se necesitan pruebas más especializadas. La prueba de detección puede significar o no que el bebé en desarrollo tiene problemas.

Pruebas prenatales: Pruebas diagnósticas realizadas durante el embarazo para ver si un bebé en desarrollo tiene problemas.

Estamos muy agradecidos y deseamos dar un reconocimiento a los miembros de un grupo de trabajo en genética de Nebraska quienes colaboraron para la redacción del formulario de consentimiento informado de Nebraska y el folleto de información. Rebecca R Anderson JD MS, Kristen Larsen, Julie Luedtke, Richard E Lutz MD, Shelly D Nielsen MS, Ann Haskins Olney MD, Gwen M Reiser MS, Bronson Riley MS, Lois J Starr MD.

También estamos muy agradecidos a los miembros de un grupo nacional de trabajo en genética quienes colaboraron para redactar plantillas para formularios de consentimiento informado que fueran de uso fácil. Jodi D. Hoffman MD, Komal Bajaj MD, Robert G Best MD, Susan Gross MD, Julie R Jones PhD, Kelly E Ormond MS, Sue Richards PhD, Richard Sharp MD, Elaine Spector PhD, Rebecca R Anders JD MS.

Estamos muy agradecidos asimismo a los miembros del grupo de trabajo en Michigan quienes desarrollaron uno de los primeros modelos para formularios de consentimiento y folletos de información para las pruebas genéticas predictivas.

Este proyecto fue/es apoyado por la Administración de Recursos y Servicios de Salud (HRSA) del Departamento de Salud y Servicios Humanos de los EE. UU. (HHS) bajo la subvención número B04MC28111, Programa de Subvención en Bloques para Servicios de Salud Maternal e Infantil/Título V de \$560,937.27 en el año fiscal federal 15 y B94NC39525 Programa de Subvención en Bloques para Servicios de Salud Maternal e Infantil/Título V de \$814,650 en el año fiscal federal 17, con ningún fondo recibido que fuera de origen no gubernamental. Esta información o contenido y conclusiones le pertenecen al autor y no se deben interpretar como la posición o política oficial de HRS; HHS o el gobierno de EE. UU, ni se debe inferir la aprobación de parte de estos.

NEBRASKA

Good Life. Great Mission.

DEPT. OF HEALTH AND HUMAN SERVICES