

RevealSM

SNP Microarray



Pediatrics

 **Integrated**
GENETICS

.....
LabCorp Specialty Testing Group

RevealSM

SNP Microarray

RevealSM SNP Microarray es una prueba que analiza los cromosomas para detectar alteraciones que puedan explicar ciertos defectos congénitos, retraso del desarrollo o discapacidad intelectual, y trastornos del espectro autista. Este folleto está diseñado para responder algunas de sus preguntas acerca del análisis cromosómico y la prueba Reveal SNP Microarray.

¿Qué es un análisis cromosómico?

El análisis cromosómico consiste en observar los cromosomas de una persona con un microscopio. La mayoría de las personas tienen 46 cromosomas en cada célula de su cuerpo: 23 heredados de la madre y 23 heredados del padre. Los cromosomas están compuestos por ADN, el cual contiene un código que le dice a cada célula del cuerpo cuál es su función.

El análisis cromosómico puede detectar ciertas partes faltantes o sobrantes del ADN, y si se trata de un cromosoma íntegro o solo de una pequeña parte de uno. También puede decir si el ADN presenta un reordenamiento cromosómico. Las alteraciones en la cantidad de ADN de una persona, o en su estructura, pueden ser la causa de discapacidades intelectuales, de ciertos defectos congénitos y de los trastornos del espectro autista.^{1,2,3}

¿Qué es la prueba Reveal SNP Microarray y cuáles son sus ventajas?

Reveal SNP Microarray es una técnica avanzada que permite examinar los cromosomas de un paciente con más detalle que lo que se puede observar en un microscopio. Permite detectar pequeñas alteraciones en la cantidad de ADN.^{4,5}

Además de detectar pequeños aumentos o disminuciones en el material genético, Reveal SNP Microarray también puede revelar si un par de cromosomas provino de uno solo de los padres del paciente, o si estos tienen un parentesco cercano.^{4,5} Estos eventos pueden explicar ciertos trastornos genéticos.^{2,4,5}

¿Por qué podría solicitar mi médico la prueba Reveal SNP Microarray para mí?

Es posible que su médico decida que la prueba Reveal SNP Microarray podría entregar información valiosa para ayudar a diagnosticar un problema que podría no detectarse mediante las pruebas cromosómicas habituales.⁵

¿Qué tipo de muestra se necesita para la prueba Reveal SNP Microarray?

El ADN se obtiene de una muestra de sangre de su hijo, equivalente a una cucharadita de té colmada.

¿Qué podría significar un resultado anormal en la prueba?

Su médico o su asesor en genética analizarán con usted todas las alteraciones que se detecten en el ADN de su hijo, y los posibles efectos de tales alteraciones para la salud. Es posible que se soliciten otras pruebas de ADN de seguimiento de usted y del otro progenitor, para averiguar si una alteración en el ADN fue heredada o es una nueva alteración en su hijo.

En ocasiones, se puede detectar una alteración en el ADN cuyo posible efecto en la salud de la persona se desconozca.³ Otras veces, puede detectarse una alteración que no tendrá ningún efecto sobre la salud de la persona. Los investigadores aún están tratando de determinar los posibles efectos para la salud que pueden tener todas las alteraciones del ADN que se pueden detectar con las pruebas en micromatrices.

¿Cuáles son las limitaciones de las pruebas con micromatrices basadas en SNP?

- No todas las discapacidades intelectuales y los problemas de salud congénitos tienen una causa genética conocida.
- La alteración en el ADN de su hijo puede ser demasiado pequeña para que se pueda detectar con la prueba.
- Las alteraciones estructurales en el ADN que no aumentan o disminuyen el material genético (lo que se llama reordenamiento equilibrado) no se pueden detectar.
- Algunas personas presentan alteraciones del ADN en algunas células, pero no en todas. A esto se le llama mosaicismo. Cuando el porcentaje de células anormales es bajo, las micromatrices no siempre pueden detectarlo.

Un resultado normal en la prueba Reveal SNP Microarray (es decir, uno en que no se detectan alteraciones en el ADN) puede deberse a una de estas limitaciones o también puede significar que efectivamente no existen anomalías en el ADN de su hijo.

¿Qué puedo hacer si tengo más dudas sobre Reveal SNP Microarray?

Si tiene preguntas o desea más información sobre Reveal SNP Microarray, pregúntele a su médico, asesor en genética u otro prestador de salud especialista en genética. También puede encontrar información disponible en nuestro sitio Web de educación para pacientes, www.mytestingoptions.com. También puede consultar el directorio en Internet que ofrece la National Society of Genetic Counselors en www.nsgc.org, para encontrar un asesor en genética en su área geográfica.

Consentimiento informado/Negación para Pruebas Pediátricas con RevealSM SNP Microarray

Comprendo la información que sigue a continuación y libremente acepto que se realice esta prueba genética.

He tenido la oportunidad de leer la información incluida en este folleto y/o mi médico me explicó los riesgos, beneficios y limitaciones de las pruebas solicitadas. Estoy al tanto de que existe asesoramiento genético disponible para mí, al que puedo acceder antes y después de las pruebas.

Se me explicó que:

- La prueba puede revelar si existe un riesgo para mí o para mi hijo.
- La capacidad que tienen las pruebas genéticas de entregar información sobre un riesgo o un diagnóstico varía según el tipo de prueba. Se me proporcionó información acerca del índice de detección y/o mi prestador de salud la analizó conmigo en forma detallada.
- Esta prueba no puede proporcionar resultados concluyentes por diversas razones, por ejemplo: 1) necesidad de realizar pruebas en otros miembros de la familia; 2) variación genética individual y/o 3) razones técnicas.
- Estas pruebas pueden entregar información acerca de quién es o no es la madre o el padre de un niño. Acepto proporcionar el historial familiar más completo del que disponga.
- Todos los resultados de las pruebas son confidenciales y se revelarán únicamente al médico solicitante o al representante que este designe, o para el tratamiento posterior, el pago o las actividades que correspondan a la atención de salud.
- Los procedimientos relativos a la obtención de sangre pueden tener riesgos asociados, tales como la aparición de hematomas a causa de la extracción de sangre. Se me explicó acerca de estos riesgos.
- Es posible que sea necesario obtener una muestra de sangre adicional si no se pueden obtener resultados o si estos no son concluyentes.
- Todas las muestras se codifican de forma única, para asegurar la calidad y la confidencialidad.
- Mi muestra/la muestra de mi hijo se almacenará de manera segura en caso de que sea necesario repetir las pruebas. Las muestras se almacenan de acuerdo con las reglamentaciones federales, estatales y profesionales correspondientes. Si no se aplica ningún reglamento, las muestras se almacenarán por un periodo no mayor que 60 días desde la fecha de obtención. Al final de este periodo, la muestra se destruirá.

(Continúa al otro lado)

Consentimiento informado/Negación para Pruebas Pediátricas con Reveal SNP Microarray

Marque una:

- Acepto permitir que se utilice mi muestra de sangre o de tejido/la muestra de sangre o de tejido de mi hijo para pruebas genéticas con fines de (diagnóstico/investigación) (desarrollo/control de calidad). Entiendo que si acepto, se mantendrá la confidencialidad de toda la información que me identifique a mí/a mi hijo, de una manera que permita determinar de quién se le extrajo la muestra.
- Solicito que se destruya la muestra inmediatamente después de las pruebas. Comprendo que no estará disponible si se necesita repetir las pruebas.

Todos los derechos relativos a las muestras pertenecerán al laboratorio que realizará las pruebas. No habrá compensación alguna en caso de que la investigación y el desarrollo que empleen esta muestra den lugar a una invención.

Al estampar su firma en este formulario, señala que comprende y que está satisfecho con la información sobre las pruebas genéticas, y que acepta que estas se realicen. De ninguna manera este documento es una renuncia a sus derechos legales o una exención de las responsabilidades legales y profesionales de alguna persona. Si tiene otras preguntas relativas al contenido de este consentimiento, puede buscar asesoramiento profesional en genética antes de firmar este formulario. También puede consultar a un médico genetista, un asesor en genética o a su médico tratante, después de que se hayan realizado las pruebas.

(Firma del paciente o tutor legal)

(Fecha)

(Firma del prestador de salud)

(Fecha)

Referencias

- 1) McKinlay Gardner, RJM, Sutherland, GR. Elements of medical cytogenetics. En: McKinlay Gardner RD, Sutherland GR, eds. *Chromosome Abnormalities and Genetic Counseling*. 3rd ed. New York, NY: Oxford University Press; 2004:3-20.
- 2) Sutcliff, JS. Insights into the pathogenesis of autism. *Science* 2008; 321:208-9.
- 3) Sagoo, S et al. Array CGH in patients with learning disability (mental retardation) and congenital anomalies: Updated systematic review and meta-analysis of 19 studies and 13,926 subjects. *Genet Med* 2009; 11:139-46.
- 4) Tepperberg, J et al. Genomic imbalances, UPD and consanguinity identified by whole genome SNP microarray analysis. Resumen presentado en: Annual Clinical Genetics Meeting; 25-29 marzo, 2009; Tampa, Florida.
- 5) Schwartz, S et al. SNP array detection of additional clinically significant chromosomal abnormalities in patients with established cytogenetics abnormalities: An important factor in phenotypic variability. Resumen presentado en: Annual Clinical Genetics Meeting; 25-29 marzo, 2009; Tampa, Florida.
- 6) Rosenfeld, J et al. Development of an extensive array CGH database as a free resource for large scale collaborative research. Resumen presentado en: Annual Clinical Genetics Meeting; 25-29 marzo, 2009; Tampa, Florida.



Acerca de Integrated Genetics

Integrated Genetics ha sido líder en pruebas genéticas y en servicios de asesoramiento durante más de 25 años.

Este folleto es un servicio educativo que ofrece Integrated Genetics para los médicos y sus pacientes.

Para obtener más información sobre nuestras pruebas genéticas y servicios de asesoramiento, visite nuestros sitios Web:

www.mytestingoptions.com

www.integratedgenetics.com



RevealSM es una marca de servicio de Esoterix Genetic Laboratories, LLC.
©2012 Laboratory Corporation of America[®] Holdings.
Todos los derechos reservados.
rep-451-v1-0212

Integrated Genetics

Servicio al Cliente

(800) 848-4436

www.integratedgenetics.com