

Propósito de la prueba: La prueba de portadores se realiza para determinar si usted es portador de alguna de las condiciones genéticas incluidas en los paneles de la prueba Horizon. Ser portador incrementa el riesgo de heredar alguna condición genética a sus hijos, aún cuando el portador suele no presentar síntomas de la condición hereditaria en cuestión. Esta es una prueba de tamizaje opcional que se puede realizar previo o durante el embarazo, es su decisión realizarla y/o evaluar otras pruebas de tamizaje de portadores con su médico. Puede consultar la lista de condiciones/genes que se pueden analizar con Horizon y la información sobre cada condición en: <https://www.natera.com/womens-health/horizon-advanced-carrier-screening/what-it-screens/>. Usted o su médico tratante podrán seleccionar el número de condiciones a analizar eligiendo un panel de Horizon o personalizando un panel con algunas condiciones/genes del listado anterior. Las condiciones/genes analizados por lo tanto serán específicas de acuerdo al panel solicitado en el formato de requisición. Si tiene dudas adicionales antes o después de la prueba, se recomienda un asesoramiento genético.

Herencia de condiciones genéticas: Existen diferentes formas en que las condiciones genéticas pueden transmitirse o heredarse en las familias. Tenemos dos copias de la mayoría de nuestros genes: una heredada de cada uno de nuestros padres biológicos. Algunas condiciones genéticas ocurren cuando solo uno de los genes de un par presenta una mutación o cambio genético. A estas se les llama condiciones genéticas dominantes. La prueba Horizon NO analiza condiciones genéticas dominantes. Horizon evalúa condiciones genéticas recesivas y condiciones genéticas ligadas al cromosoma X.

☐ **Herencia de una condición autosómica recesiva**

Las condiciones genéticas recesivas se manifiestan cuando ambas copias de un par de genes presentan una mutación genética. Una persona portadora de una condición genética recesiva es aquella que tiene una mutación genética en una de las dos copias del mismo gen. Una pareja puede tener un hijo(a) con una condición recesiva cuando tanto la madre como el padre son portadores de la misma condición. En cada embarazo, esta pareja tiene un 25 % (1 en 4) de probabilidad de tener un hijo(a) afectado(a).

☐ **Herencia de una condición ligada al cromosoma X**

El sexo masculino o femenino se determina por los "cromosomas sexuales" X y Y. Las mujeres tienen dos copias del cromosoma X, mientras que los hombres tienen un cromosoma X y un cromosoma Y. Esto significa que las mujeres tienen dos copias de cada uno de los genes ubicados en el cromosoma X, mientras que los hombres solo tienen una copia de estos genes.

Las condiciones genéticas ligadas al cromosoma X son causadas por mutaciones en genes que se encuentran en el cromosoma X. Las mujeres pueden ser portadoras de condiciones ligadas al cromosoma X cuando tienen una copia funcional y una copia no funcional de un gen del cromosoma X. Los hombres, en general, no son portadores, ya que solo tienen un cromosoma X, por lo que pueden estar sanos o afectados.

En las condiciones genéticas ligadas al cromosoma X, basta con que la madre sea portadora para que exista riesgo de tener un hijo afectado. Una mujer portadora tiene un 50 % (1 en 2) de probabilidad en cada embarazo de tener un hijo varón afectado o una hija portadora.

Métodos: Se requiere un tubo de sangre o saliva que se enviará al laboratorio de Natera Inc en Estados Unidos. Se analizará el material genético (ADN) para identificar si usted porta algún gen con mutaciones genéticas. Sólo se reportarán mutaciones genéticas causantes o probablemente causantes de condiciones genéticas. Si usted o su pareja **SÍ** tiene(n) un historial familiar de una condición genética específica, puede(n) tener una mayor probabilidad de ser portador. En ese caso, se recomienda asesoramiento genético para discutir sus riesgos específicos de ser portador y recomendar el panel apropiado dado su historial familiar.

Resultados de la prueba: Los resultados se enviarán al profesional de la salud solicitante. Los resultados se especificarán como:

- **Resultado negativo:** Un resultado negativo quiere decir que tiene una probabilidad significativamente reducida de ser portador de alguna de las mutaciones analizadas en el panel de genes seleccionado. Un resultado negativo reduce el riesgo pero no elimina por completo la probabilidad de ser portador de alguna condición genética.

- **Resultado positivo:** Un resultado positivo identifica a una persona que es portadora de una condición genética hereditaria específica. Si la prueba indica que usted es portador de una o más condiciones genéticas, tiene un mayor riesgo de tener hijos afectados por esas condiciones. El nivel de riesgo depende de los siguientes factores:

- Si se trata de una condición recesiva, es importante determinar el estatus de portador de su pareja. Si ambos son portadores de la misma condición genética, es decir tienen una mutación genética en el mismo gen, la probabilidad de tener un hijo afectado es de 1 en 4 o 25%.
- Las condiciones ligadas al cromosoma X en algunos paneles sólo se reportan para mujeres, ya que sólo las mujeres portadoras corren el riesgo de tener hijos afectados con una condición ligada al X. Si usted es portadora de una condición ligada al cromosoma X, sus hijos tendrán el 50% de probabilidades de ser afectados y sus hijas tendrán el 50% de probabilidades de ser portadoras. En la mayoría de los casos, mujeres portadoras de condiciones ligadas al cromosoma X no presentan ningún síntoma relacionado a la condición; sin embargo, mujeres portadoras pueden correr un mayor riesgo para ciertos problemas de salud. Para conocer cuáles son las condiciones ligadas al cromosoma X puede revisar la página <https://www.natera.com/womens-health/horizon-advanced-carrier-screening/what-it-screens/>.

Esta prueba tiene la capacidad de identificar personas que realmente pueden padecer, y no sólo portar, alguna condición genética analizada en esta prueba. Además, al ser portador de ciertas condiciones genéticas puede presentar síntomas. En cualquiera de estos casos, se debe considerar una evaluación médica más detallada por parte de un genetista clínico u otro especialista médico.

En caso de un resultado positivo, se recomienda buscar asesoramiento genético para discutir las implicaciones de los resultados de su prueba y los posibles riesgos reproductivos asociados.

Si usted y su pareja tienen riesgo de tener un hijo o hija afectada:

- En caso de estar embarazada, puede optar por saber antes del nacimiento si el bebé está afectado por medio de una biopsia de vellosidades coriales (BVC) y/o amniocentesis. También puede esperar a realizar pruebas diagnósticas después del nacimiento. Algunas condiciones genéticas, pero no todas, se evalúan en el tamiz neonatal.
- En caso de no estar embarazada, pueden considerar un embarazo por fecundación in vitro y realizar un diagnóstico genético preimplantacional dirigido (PGT-M) a los embriones antes de la implantación. Algunas parejas que todavía no están embarazadas deciden optar por usar donadores de óvulos o esperma, adoptar o no tener hijos/hijos adicionales.

Limitaciones y riesgos de la prueba:

- Ocasionalmente, una muestra no genera resultados, y es posible que se solicite una nueva muestra. Los resultados positivos o negativos incorrectos son raros pero pueden ocurrir debido a la confusión de muestras, problemas técnicos y otros imprevistos.
- Los resultados de la prueba se basan en el entendimiento de los genes al momento de realizar la prueba, lo cual podría cambiar en el futuro. Si tiene preguntas sobre cambios en sus resultados, puede contactar a Natera.
- Aún si decide no realizarse ninguna prueba de portadores, podría ser portador y tener un hijo afectado. Se pueden detectar condiciones genéticas antes del nacimiento, por tamiz neonatal, o a veces en la infancia. Rara vez pueden no ser diagnosticadas hasta la edad adulta.

Alternativas: Realizar una prueba de portadores es opcional. Otros laboratorios pueden ofrecer pruebas de tamizaje de portadores con paneles de más o menos condiciones, genes y/o mutaciones genéticas. Usted puede hablar con su médico tratante sobre todas las opciones de tamizaje de portadores disponibles.

Manejo de Datos Personales y Confidencialidad: Natera cumple con las leyes de confidencialidad de HIPAA. Los resultados de la prueba se notificarán a los profesionales de la salud o asesores genéticos (en los casos permitidos) que la soliciten. Adicionalmente, los resultados de la prueba podrían divulgarse a quienes, por ley, pueden tener acceso a esos datos.

El depositario de la información se compromete, en virtud de la Ley Federal de Protección de Datos Personales en Posesión de los Particulares, a guardar estricta confidencialidad de sus datos personales, así como a mantener las medidas de seguridad administrativas, técnicas y físicas que permitan protegerlos contra cualquier daño, pérdida, alteración, acceso o tratamiento no autorizado.

Así mismo se compromete a no divulgar ni compartir la información de la que se hace depositario y la información personal identificable no será rentada o vendida a ningún tercero. Únicamente se entregan resultados al titular de la información y/o a quien la ley señale como tal. Sendia, marca registrada de Noxgen Biotech SAPI de CV, podrá utilizar información no identificable para fines de investigación u otros que determine, para más información consulte nuestro aviso de privacidad en www.sendia.com.mx.

Responsabilidad financiera: Usted es responsable de cubrir el costo de la prueba Horizon para analizar la muestra con su médico solicitante. No se podrá cancelar la prueba una vez que el laboratorio haya recibido la muestra.

Asesoramiento genético: Si tiene más preguntas sobre pruebas de tamizaje de portadores o sobre sus resultados después de hablar con su médico, recomendamos que visite a un médico especialista o asesor genético que pueda proporcionarle más información sobre pruebas alternativas. En caso de un resultado positivo ya sea que usted como mujer es portadora de una condición ligada al cromosoma X o usted y su pareja son portadores de la misma condición genética, se recomienda buscar asesoramiento genético exhaustivo a través de un médico genetista para discutir las implicaciones de los resultados de su prueba.

Eliminación o retención de muestras: Natera puede conservar y usar muestras no identificadas restantes, posterior a la realización de la prueba para fines de investigación y desarrollo, donde lo permita la ley. Ni usted ni sus herederos recibirán algún pago, beneficio o derecho sobre cualquier producto o descubrimiento resultante. Si usted no desea que su muestra no identificada sea utilizada, puede enviar una solicitud por escrito a Natera a: Sample Retention, 210 Industrial Rd, Ste. 410, San Carlos, CA 94070, USA dentro de los 60 días después de haberse emitido los resultados de la prueba y su muestra será destruida.

DECLARACIÓN DE CONSENTIMIENTO DE LA PACIENTE:

He leído o se me ha leído la información del presente consentimiento informado sobre la prueba de portadores Horizon. Se me ha explicado en qué consiste dicha prueba, así como el uso e indicaciones de la misma, sus limitaciones, ventajas, desventajas, alternativas; procedimiento de toma de muestra, condiciones detectables por medio del estudio, la confiabilidad de los resultados así como eventualidades. He tenido la oportunidad de hacer preguntas a mi médico con respecto a esta prueba antes de dar mi consentimiento informado.

Solicito y autorizo al médico tratante para la toma de muestra, solicito y autorizo el envío de mi muestra al laboratorio Natera en Estados Unidos, asimismo solicito y autorizo a Natera realizar pruebas a mi muestra para determinar si tiene las condiciones genéticas en el panel solicitado. Reconozco que debo firmar la declaración de consentimiento del formato de requisición y el consentimiento informado de la prueba de portadores Horizon en físico.