



1 Antes de realizar la toma de muestra

- Llene el Formulario de Solicitud completamente.
- Llene el Formulario de Consentimiento para Estudio Genético Molecular.
- Llene la información del sobre Swab Collection Return Envelope.
- Enjuaguese con agua fría antes de hacer la toma de la muestra. Si el paciente no pudiera enjuagarse, podría beber un poco de agua.

2 Instrucciones de toma de muestra

1. Cada bolsa contiene dos hisopos, en total se utilizarán cuatro para una toma de muestra completa.
2. Abra una bolsa y saque un hisopo a la vez. Mantenga la bolsa abierta a la mano para colocar el hisopo una vez que haya tomado la muestra.
3. Trague el exceso de saliva. Frote el interior de la mejilla con un movimiento circular unas 20 veces con suficiente presión como para empujar la mejilla desde adentro.
4. Para secar, agite el hisopo lentamente durante 3 minutos y colóquelo en la bolsa. Saque el segundo hisopo de la bolsa y repita el proceso siempre en el mismo lado del interior de la mejilla.
5. Repita el mismo proceso usando los hisopos de la segunda bolsa pero en el interior de la mejilla opuesta.
6. Coloque las dos bolsas con los hisopos secos dentro en el sobre Swab Collection Return Envelope y ciérrelo.

3 Envío de la Muestra

Coloque el Formulario de Pedido, el Formulario de Consentimiento y el sobre Swab Collection Return con los hisopos en el sobre exterior del kit. Despegue el engomado y coloque en el sobre de FedEx.

Si envía desde Estados Unidos: Cierre el sobre y llame a FedEx al teléfono 1-800-463-3339 para que pasen a recogerlo. Mencione que tiene un sobre con un "billable stamp". No coloque el sobre en buzones públicos de FedEx.

1. Llene los siguientes documentos:

- Formulario FedEx "Airway Bill". Siguiendo el modelo de la última página de las instrucciones. Tome nota del número de envío/rastreo (shipping/tracking) si quiere saber el estatus de su paquete.
- Factura comercial. Haga 3 copias de la factura comercial ya rellena. ESTO ES INDISPENSABLE PARA QUE SU ENVÍO PUEDA PASAR POR ADUANA

2. Despegue el papel adhesivo marrón de la bolsa de plástico con cierre hermético de FedEx y péguelo al exterior de la bolsa «FedEx Clinical Pak». Coloque las 4 copias de la factura comercial completada y el formulario FedEx Airway Bill en la bolsa con cierre hermético recién pegada.
3. Llame a FedEx para que recojan su paquete. Usted recibirá un descuento si usa el formulario FedEx Airway Bill que viene en el kit. Por favor verifique la Lista de Tarifas de Envío de FedEx en la última página de estas instrucciones. **POR FAVOR NO PAGUE A FEDEX DIRECTAMENTE**, el Laboratorio Great Plains le cobrará el costo de las pruebas y del envío cuando reciba la(s) muestra(s).

ATENCIÓN: Si envía varias muestras a la vez le recomendamos empacarlas juntas porque cada paquete se cobra separadamente. El precio del envío tiene un límite de 900 gramos, si se excede ese peso se cobrará un costo adicional. Los precios de envío están sujetos a cambios sin previo aviso debido a la variación en los precios de la gasolina. GPL no se hará responsable por reembolsos en caso de que el paquete sea detenido por la aduana o por cualquier otro cargo.

Tiempo de Entrega de Resultados

Por favor tome en consideración que los resultados tardarán entre **5 y 6 semanas** contados a partir del día de llegada de las muestras al laboratorio.



Consentimiento Informado para Estudio Genético Molecular

Perfiles o pruebas incluidas en el formulario de consentimiento (vea información al respaldo): perfil de Acido desoxirribonucleico ADN

Uso previsto para: Tamizaje Estatus de Portador Pronóstico Diagnóstico Otro:

Solicito y autorizo al laboratorio Great Plains, Inc. a que examinen mi muestra o la de mi hijo/a para condición(es) de mutación genética. Mi firma abajo constituye mi reconocimiento que mi médico o consejero genético me ha explicado los riesgos, beneficios y limitaciones del examen para mi entera satisfacción.

Las pruebas genéticas se usan para determinar si una persona tiene diferencias genéticas conocidas como mutaciones que causaron o contribuyeron a causar un trastorno que podrían estar padeciendo o el riesgo de contraerlo en el futuro, así como para propósitos de tamizaje para buscar mutaciones que no están asociadas actualmente con una enfermedad o predisposición específica. Esto significa que si se encuentra una diferencia genética no estaría claro si esta diferencia particular puede contribuir a una enfermedad específica o a su causa. Adicionalmente, el examen puede descubrir mutaciones que no están bien entendidas. En algunos casos no hay suficiente información como para determinar si una mutación está asociada con una enfermedad o no, por lo tanto, es necesario que se haga más investigación antes de conocer una respuesta definitiva. Mientras que en otros casos, la mutación que se encuentre puede estar asociada con una condición diferente de la que su médico sospechó a priori.

7. Los resultados del examen de ADN asociados con condición (es) específica (s) podrán:
 - a. Diagnosticar si mi hijo/a o yo tengo esta condición o estoy en riesgo de desarrollarla.
 - b. Indicar si mi hijo/a o yo porto esta condición.
 - c. Predecir si otro miembro de la familia es un portador o está en riesgo de desarrollar esta condición.
 - d. Ser indeterminado debido a limitaciones técnicas o patrones genéticos familiares.
 - e. Revelar la no paternidad.
8. Se recomienda asesoramiento genético antes de y después de la prueba genética. La decisión de autorizar o rechazar el examen es completamente suya o a elección de su responsable legal.
9. Aunque los exámenes de ADN presentan usualmente información precisa, son posibles los márgenes de error. Estos incluyen, entre otros, un diagnóstico clínico errado de la condición, falta de identificación de la muestra, limitaciones del método del laboratorio y una inadecuada información con respecto a las relaciones familiares. La prueba de ADN no detectará todas las mutaciones causantes.
10. Los exámenes genéticos son manejados de manera confidencial, así como cualquier otra información personal de salud. En los Estados Unidos: Los resultados serán entregados al proveedor de salud y a aquellos individuos que tienen derecho a los mismos por leyes estatales y locales, o para una persona a quien usted haya autorizado específicamente mediante un comunicado por escrito y firmado por usted. Los exámenes genéticos hacen parte de su expediente médico. Si una prueba genética se ha llevado a cabo, su seguro médico puede tener acceso al resultado. La ley federal prorroga algunas protecciones acerca de la discriminación genética (www.genome.gov/10002328).
11. Su muestra no se utilizará para realizar ninguna otra prueba sino la que usted específicamente ordenó, a menos que usted o el responsable lo autoricen. La muestra no se usará de ninguna manera identificable para fines de investigación con su consentimiento, además la muestra (tejido, sangre, fluido y/o ADN) se desechará 60 días después del examen o se le utilizará para fines de investigación luego de haberla hecho anónima al quitarle los etiquetas u otras informaciones que la ligan a usted. Si prefiere que no se use su muestra para fines de investigación luego del período de 60 días el paciente/responsable puede colocar sus iniciales aquí: _____.
12. Las características del funcionamiento de esta prueba(s) fueron validadas por BioServe Biotechnologies, Ltd. La Agencia de Medicamentos y Alimentos de Estados Unidos (FDA, siglas en inglés) no ha aprobado este(os) examen(es); sin embargo, la aprobación de la FDA no se requiere para uso clínico de este examen(es). El laboratorio Great Plains y BioServe Biotechnologies están autorizados ante el Clinical Laboratory Improvement Amendments (CLIA siglas en inglés) para realizar pruebas de alta complejidad. Los resultados no están destinados para ser usados como único medio para diagnóstico clínico o para tomar decisiones de tratamiento sin supervisión médica. Si se sospecha de un diagnóstico genético específico, por favor consulte con un genetista clínico certificado para exámenes adicionales que pueda recomendar.

El paciente/responsable ha leído el anterior contenido y entiende completamente el significado, el riesgo y beneficio de llevar a cabo el examen y desea continuar con el mismo. La asesoría genética se recomienda antes y después del examen genético.

Esta es una traducción fiel del texto en inglés que se encuentra del otro lado de la hoja. Por favor llene los datos que se le piden al pie del respaldo (reverso) de esta hoja de lo contrario no nos será posible realizar el análisis que nos está solicitando.



Informed Consent for Molecular Genetic Testing

Tests/profiles covered by consent form (see reverse for information): DNA Methylation Pathway profile

Intended purpose is: Screening Carrier status Predictive Diagnosis Other:

I request and authorize The Great Plains Laboratory, Inc. and BioServe Biotechnologies, Ltd to test my (or my child's) sample for genetic mutations/condition(s). My signature below constitutes my acknowledgement that the benefits, risks, and limitations of this testing have been explained to my satisfaction by my physician or genetic counselor.

Genetic testing is used to determine if a person has genetic differences, known as mutations that caused or contributed to a disorder they have, puts them at risk for a disorder in the future, or may be used for screening purposes to look for mutations that are not currently associated with a specific disease or predisposition. This means that a genetic difference is found, but it is unclear whether this particular difference can contribute to or cause a specific disease. In addition, the test may uncover mutations that are not well-understood. In some instances, there is not enough information to determine if a mutation is associated with disease or not, and more research will need to be done before a definite answer is known. In other cases, a mutation may be associated with a different condition than the one your doctor ordered the test for.

1. DNA test results associated with specific condition(s) may:
 - a. Diagnose whether or not I (or my child) have this condition or am at risk for developing this condition.
 - b. Indicate whether or not I (or my child) am a carrier for this condition.
 - c. Predict another family member is a carrier or is at risk for developing this condition.
 - d. Be indeterminate due to technical limitations or familial genetic patterns.
 - e. Reveal non-paternity.
2. Genetic Counseling is recommended prior to, as well as following, genetic testing. The decision to consent or to refuse the testing is entirely your (or your legal guardian's) choice.
3. Although DNA testing usually yields precise information, several sources of error are possible. These include, but are not limited to, clinical misdiagnosis of the condition, sample misidentification, laboratory method limitations, and inaccurate information regarding family relationships. DNA testing will not detect all causative mutations.
4. Genetic tests are handled in a confidential manner, like all other personal health information. Test results are released to the ordering health care provider, and to those parties entitled to them by state and local laws, or to a person whom you have specifically authorized by signing a written release. Genetic test results are part of your medical record. If a genetic test is performed, your insurance company may have access to the result. Federal law extends some protections regarding genetic discrimination (www.genome.gov/10002328).
5. No other tests than the tests specifically authorized will be performed on your identifiable sample, unless specifically authorized by you/your guardian. The sample will not be used in any identifiable manner for research purposes with your consent. Your sample (tissue, blood, fluid, and/or DNA) shall be discarded 60 days after testing or permanently de-identified, i.e. stripped of any identifiers that may be linked to you, and kept for test control/research purposes. You may also decline to allow your DNA to be de-identified and used for control/research purposes by initialing here: _____ patient/guardian initials.
6. The performance characteristics of this test(s) were validated by BioServe Biotechnologies, Ltd. The U.S. Food and Drug Administration (FDA) have not approved this test(s); however, FDA approval is currently not required for clinical use of this test(s). The Great Plains Laboratory, Inc. and BioServe Biotechnologies, Ltd are authorized under Clinical Laboratory Improvement Amendments (CLIA) to perform high-complexity testing. The results are not intended to be used as the sole means for clinical diagnosis or patient management decision. If a specific genetic diagnosis is suspected, please consult with a certified clinical geneticist for additional testing that may be recommended.

The patient/legal guardian has read or has been read the above context and fully understands the significance, risk and benefits of having the test completed and wishes to proceed with testing. Genetic counseling is recommended prior to, as well as following, genetic testing.

Patient Name (Print): (Nombre del paciente en letra de molde)	Date of Birth: (fecha de nacimiento)
Patient/Legal Guardian Signature: (Firma del paciente o responsable)	Date Signed: (fecha de firma)