

Lo que hay que saber antes de hacer una secuenciación del genoma

Asesoría genética para padres y tutores - Este documento ha sido creado para informarte a ti de la importancia y de la naturaleza de los datos obtenidos a partir de una secuenciación del genoma completo, así como de los riesgos asociados a su análisis.

La importancia de la secuenciación del genoma

Un factor muy importante en el diagnóstico de enfermedades poco comunes es saber si la enfermedad tiene un origen genético concreto. Tener origen genético no significa siempre que los padres sean los transmisores la enfermedad, porque hay enfermedades que aparecen de forma espontánea sin que los padres sean portadores.

El camino hacia el diagnóstico de una enfermedad genética es complejo, ya que desgraciadamente hay muchas enfermedades que todavía no se pueden diagnosticar. La secuenciación de todo el ADN es muy recomendable a la hora de guiarnos en este viaje, pero en sí misma no te aportará respuestas. Lo importante para encontrar respuestas es el análisis de esta información.

Para poder dar un diagnóstico a tu hijo/a se buscan características en su ADN que estén relacionados con alguna enfermedad conocida. Por desgracia, en un 60-70% de los casos, esto no es posible ya que todavía no se tiene suficiente información. Para ello es importante que la información del ADN de tu hijo/a se analice ante nuevos desarrollos de tu hijo/a y de forma periódica, dado que se encuentran nuevas enfermedades cada día. Para poder hacer esto es necesario que tras la secuenciación se te entreguen los datos para que los puedas gestionar. Consulta con tu médico sobre alternativas para realizar el reanálisis.

Las posibles consecuencias de la secuenciación del genoma

El análisis de los datos del ADN puede tener distintas repercusiones y es importante que las entiendas. Estas son algunas de las posibles consecuencias:

1. Se podrían encontrar las características genéticas que explican lo que le pasa a tu hijo/a. Es decir, se lograría llegar a un diagnóstico.
2. También se podrían encontrar características genéticas que actualmente no se sabe cómo interpretar o que no son completamente concluyentes. En estos casos, y dependiendo de distintos factores, se podrían realizar pruebas complementarias para entender el significado de estas características. Además, reanalizar los datos en el futuro podría solucionar esta incertidumbre, ya que poco a poco la ciencia aprende su significado.
3. Por otro lado, se podrían encontrar hallazgos casuales o incidentales. Debido a que se analiza todo el genoma de tu hijo/a, se podrían encontrar alteraciones que no se estaban buscando, como, por ejemplo, características genéticas propias de enfermedades distintas a la que se está estudiando. Es importante que cada vez que se vayan a analizar los datos genéticos te asegures de hablar sobre este punto. Tienes derecho a decidir sobre lo que te van a informar, así que por favor asegúrate también de tratar este tema antes de cada análisis. No todos los análisis pueden dar lugar a este tipo de conclusiones.

4. Por último, estos datos no solamente tienen información sobre tu hijo/a, sino que también tienen un porcentaje de información sobre cada miembro de su familia biológica. Por lo tanto, algunas conclusiones que se puedan sacar pueden tener implicaciones sobre algunos familiares directos. Tienes derecho a decidir sobre lo que te van a informar, así que por favor asegúrate también de tratar este tema antes de cada análisis. No todos los análisis pueden dar lugar a este tipo de conclusiones.

Es importante que entiendas los puntos recogidos en esta hoja de información. Si es así, por favor lee atentamente el pie de esta página y firma el presente documento. En caso de tener dudas con respecto a la información contenida en este documento consulta con tu médico.

Sección para la firma del Padre/Madre o Tutor/a

Confirmando que he tenido la oportunidad de comentar este documento y hacer preguntas sobre su contenido y que estoy satisfecho/a con las respuestas y explicaciones que se me han facilitado.

Marco los siguientes puntos en declaración de que entiendo su significado:

- Entiendo la importancia y sensibilidad de los datos resultantes de una secuenciación del genoma completo.
- Entiendo los riesgos asociados a cada análisis de los datos resultantes de una secuenciación del genoma completo.

D/D^a

en calidad de padre/madre o tutor del niño/a

....., quedando el que firma informado de los posibles riesgos que pudiera derivarse del análisis de los datos obtenidos.

Existe la presunción legal de que la patria potestad se ejerce en beneficio de los hijos y, por tanto, que el progenitor que actúa sin el otro con su hijo lo hace en beneficio del menor, por lo que, respecto a terceros de buena fe, se presumirá que cada uno de los progenitores actúa en el ejercicio ordinario de la patria potestad con el consentimiento del otro.

..... En, a de de

(Firma)

(Rellena localidad y fecha)