****Clinical Sequence Evidence-Generating Research Consortium

**CSER Adult Patient Measures – Spanish Post-ROR Follow-up #2 (5 - 7 months post-RoR)**

Proposed by: multiple CSER Working Groups

Version 1.2, Dated 8/6/2018

## Feelings about Genomic Testing Results (FACToR) – Adult

*Citation: Meng Li, et al. "The Feelings About genomiC Testing Results (FACToR) Questionnaire: Preliminary Development and Validation" (2017) Manuscript in submission*

Las siguientes preguntas son sobre cómo tú te sentiste después de recibir tus resultados de las pruebas genéticas. Por favor, para cada una de las preguntas, indica qué tanto te sentiste así la semana pasada: *nada, un poco, algo, bastante, mucho*

1. ¿Qué tanto **malestar** o **pesadumbre** te causó tu resultado de las pruebas genéticas?
2. ¿Qué tan **feliz** te sentiste por tu resultado de las pruebas genéticas?
3. ¿Qué tan **ansioso** o **nervioso** te sentiste por tu resultado de las pruebas genéticas?
4. ¿Qué tan **aliviado** te sentiste por tu resultado de las pruebas genéticas?
5. ¿Qué tan **triste** te sentiste por tu resultado de las pruebas genéticas?
6. ¿Qué tan **frustrado** tesentiste sobre las recomendaciones que te dieron en base a tu resultado de las pruebas genéticas?
7. ¿Qué tanta **dudoso** te sentiste sobre lo que significan para ti tu resultado de las pruebas genéticas?
8. ¿Qué tan **inseguro** te sentiste sobre lo que tu resultado de las pruebas genéticas significa en cuanto a riesgo de enfermedades para personas de tu familia?
9. ¿Qué tanto sentiste que **entendiste claramente cuáles son tus opciones de atención médica** en base a tu resultado de las pruebas genéticas?
10. ¿Qué tan **preocupado** estabas de que tu resultado de las pruebas genéticas fuera a afectar que pudieras conseguir seguro o aseguranza médica, o conservar tu seguro o aseguranza médica?
11. ¿Qué tan **útil** fue la información que recibiste de tu resultado de las pruebas genéticas para planear para el futuro?
12. ¿Qué tan **preocupado** estabas de que tu resultado de las pruebas genéticas pudiera dificultarte conseguir un trabajo o conservar tu trabajo?

## Perceptions of Uncertainties in Genomic Sequencing (PUGS) (ADULT)

*Citation: Biesecker BB, Woolford SW, Klein WMP, Brothers KB, Umstead KL, Lewis KL, Biesecker LG, Han PKJ. PUGS: A novel scale to assess perceptions of uncertainties in genome sequencing. Clin Genet. 2017 Aug;92(2):172–179. PMCID: PMC5462880*

|  |  |  |  |  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- |
| Perceptions of Uncertainties in Genome Sequencing (PUGS) | | | | | | | |
| **Por favor marca qué tan seguro te sientes sobre los siguientes aspectos de tu prueba genética:** | | | | | | | |
|  | **Nada seguro** | |  | | | **Muy seguro** | |
| **Estoy seguro de que…** |  | |  | | |  | |
| 1. … entiendo lo que mis resultados significan para mi salud | 1 | 2 | | 3 | 4 | | 5 |
| 2. … sé lo que debo hacer en base a mis resultados | 1 | 2 | | 3 | 4 | | 5 |
| 3. … entiendo cómo puede mi doctor usar mis resultados para mejorar mi salud | 1 | 2 | | 3 | 4 | | 5 |
| 4. … estoy preocupado o inquieto sobre mis resultados | 1 | 2 | | 3 | 4 | | 5 |
| 5. … sé si mis resultados revelaron algo alarmante | 1 | 2 | | 3 | 4 | | 5 |
| 6. … mis resultados me afectaron la vida | 1 | 2 | | 3 | 4 | | 5 |
| 7. … puedo confiar en mis resultados | 1 | 2 | | 3 | 4 | | 5 |
| 8. … mis resultados son verdaderos | 1 | 2 | | 3 | 4 | | 5 |

## Patient Reported Utility (PrU)

*Citation: Kohler, Jennefer N., et al. "Defining personal utility in genomics: A Delphi study." Clinical genetics 92.3 (2017): 290-297*

**PERSONAL UTILITY SCALE (PrU) —FINAL VERSION 17 items**

***Set survey to randomize items to avoid order effects***

|  |  |  |  |  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- |
| Por favor indica qué tan útiles son para ti estas consecuencias de tus resultados: | | | | | | | |
|  | Nada útil | Casi nada útil | Un poco útil | Neutro | Útil | Bastante útil | Extremadamente útil |
| Ayudan a hacer planes para la vida | 1 | 2 | 3 | 4 | 5 | 6 | 7 |
| Me ayudan en las decisiones que yo tome sobre mi educación o mi carrera | 1 | 2 | 3 | 4 | 5 | 6 | 7 |
| Ayudan en las decisiones que yo tome acerca de tener hijos | 1 | 2 | 3 | 4 | 5 | 6 | 7 |
| Ayudan a que yo decida si quiero pruebas genéticas para un futuro embarazo (si aplica) | 1 | 2 | 3 | 4 | 5 | 6 | 7 |
| Ayudan a que yo o mi familia estemos mentalmente preparados para el futuro | 1 | 2 | 3 | 4 | 5 | 6 | 7 |
| Me ayudan a entender mi salud | 1 | 2 | 3 | 4 | 5 | 6 | 7 |
| Hacen que yo me conozca mejor | 1 | 2 | 3 | 4 | 5 | 6 | 7 |
| Me ayudan a sobrellevar los riesgos a mi salud | 1 | 2 | 3 | 4 | 5 | 6 | 7 |
| Me hacen sentir que yo controlo mi salud | 1 | 2 | 3 | 4 | 5 | 6 | 7 |
| Me hacen sentir que yo controlo mi vida | 1 | 2 | 3 | 4 | 5 | 6 | 7 |
| Simplemente dan información. | 1 | 2 | 3 | 4 | 5 | 6 | 7 |
| Satisfacen mi curiosidad | 1 | 2 | 3 | 4 | 5 | 6 | 7 |
| Me ayudan a usar programas de recursos y servicios sociales | 1 | 2 | 3 | 4 | 5 | 6 | 7 |
| Ayudan a mejorar mi comunicación con las personas de mi familia | 1 | 2 | 3 | 4 | 5 | 6 | 7 |
| Me hacen sentir bien de poder ayudar a la comunidad médica | 1 | 2 | 3 | 4 | 5 | 6 | 7 |
| Me hacen sentir bien de poder dar información a personas de mi familia | 1 | 2 | 3 | 4 | 5 | 6 | 7 |
| Me hacen sentir bien de hacerme responsable de la salud de mis hijos | 1 | 2 | 3 | 4 | 5 | 6 | 7 |

## Understanding (novel)

**¿Qué tan bien entiendes tus resultados de las pruebas?**

|  |  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- | --- |
| Nada   | Un poco   | Regular   | Bastante   | Extremadamente   |

## Information seeking V2

*Citation: Read CY, Perry DJ, Duffy ME. Design and psychometric evaluation of the Psychological Adaptation to Genetic Information Scale. J Nurs Scholarsh. 2005;37(3):203–208. PMID: 16235859*

**INSTRUCTIONS:** Please administer at follow-up 2, 5-7 months post ROR. Please administer this survey to all patients/parents who received diagnostic or uncertain (VUS) findings with regards to the primary indication for testing, as well as to participants who received secondary findings.)

**Information sources for follow-up Visit (5-7 months after Return of results)**

**Si buscaste más información sobre los resultados de las pruebas genéticas que recibiste en tu última visita, por favor anota en dónde buscaste esa información, y dinos qué tan útil fue cada uno de ellos.**

1 = No fue útil para nada, 5 = muy útil

Familia o amigos 1 2 3 4 5

Facebook 1 2 3 4 5

Grupos de apoyo 1 2 3 4 5

Mis otros doctores o los doctores de mi hijo(a) 1 2 3 4 5

Busqué en Internet, i.e. Google, Pub Med, etc. 1 2 3 4 5

Libros y publicaciones 1 2 3 4 5

Información que me dio el doctor que ordenó mi prueba genética (o la prueba de mi hijo(a))

1 2 3 4 5

Otra cosa (por favor especifica) \_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_ 1 2 3 4 5

Nada

Si usaste Internet para buscar información sobre los resultados, por favor anota qué sitios de Internet te resultaron útiles.

**Por favor marca qué tan cierto es para ti lo que dice cada una de las siguientes frases, usando una escala del 1 al 6:**

1= Completamente cierto, 6= Completamente falso

**Entiendo cómo es que yo y/o mi hijo(a) tenemos este cambio genético.**

1 2 3 4 5 6

**Entiendo cuáles son los riesgos de salud que tienen mis parientes debido a este cambio genético.**

1 2 3 4 5 6

**Entiendo las probabilidades o chances que hay de que yo les pase este cambio genético a mis hijos.**

1 2 3 4 5 6

**Creo que puedo explicarles a otras personas lo que significa tener este cambio genético.**

1 2 3 4 5 6

## Family communication

*Notes: Family Communication is to be administered for both positive and negative results. We feel that participants will still find it important to communicate to other family members that their genetic work-up was negative.*

1. **Desde que recibiste tus resultados del estudio (o los resultados de tu hijo(a)), ¿Has compartido esa información con alguna persona de tu familia directa (es decir, un pariente biológico directo)?**

* Sí
* No compartí esta información con nadie [PRG: Si seleccionaste esto, sáltate hasta la pregunta 5]
* Todavía no he compartido esta información, pero pienso hacerlo en el futuro [PRG: Si seleccionaste esto, salta a la pregunta 3]
* No tengo parientes directos con quienes compartir esta información [PRG: Si seleccionaste esto, salta todas las siguientes preguntas]

1. **Desde que recibiste tus resultados o los resultados de tu hijo(a), ¿has compartido la información con alguno de los siguientes parientes directos?**

|  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- |
|  | **Yes** | **No** | **N/A** |
| El otro padre biológico de mi hijo/a [PRG: only show for parents of pediatric patients] | ⭘ | ⭘ | ⭘ |
| Mi hijo(a) (o hijos/hijas) | ⭘ | ⭘ | ⭘ |
| Mis hermanos o hermanas | ⭘ | ⭘ | ⭘ |
| Mis padres | ⭘ | ⭘ | ⭘ |
| Mis otros parientes biológicos directos  [Si seleccionaste “Sí”] Por favor especifica con quién: [PRG: FREE TEXT] | ⭘ | ⭘ | ⭘ |

1. **Usando una escala del 1 al 5, ¿qué tan importante fue cada una de las siguientes razones para que compartieras tus resultados de las pruebas genéticas (o las pruebas de tu hijo(a)) con tus parientes biológicos directos?**

|  |  |  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- | --- | --- |
|  | Nada importante (1) | 2 | 3 | 4 | Muy Importante (5) |
| Para darles a mis parientes directos información sobre su riesgo genético | ⭘ | ⭘ | ⭘ | ⭘ | ⭘ |
| Para animar a que mis parientes directos se hagan pruebas genéticas | ⭘ | ⭘ | ⭘ | ⭘ | ⭘ |
| El doctor o consejero genético me animó a que compartiera la información con mis parientes biológicos | ⭘ | ⭘ | ⭘ | ⭘ | ⭘ |
| Para que mis parientes pudieran tomar decisiones de planeación familiar | ⭘ | ⭘ | ⭘ | ⭘ | ⭘ |
| Compartí la información que me dieron porque me pareció interesante | ⭘ | ⭘ | ⭘ | ⭘ | ⭘ |
| Para compartir lo que siento sobre los resultados de las pruebas genéticas | ⭘ | ⭘ | ⭘ | ⭘ | ⭘ |
| Para que mis parientes biológicos pudieran ayudarme a coordinar y planear cosas como citas médicas y otras responsabilidades relacionadas con mi salud (por ejemplo, ir a citas médicas conmigo, cuidar a mis hijos, o a llevarme a alguna cita, etc.) | ⭘ | ⭘ | ⭘ | ⭘ | ⭘ |

1. **¿Hay algunas otras razones que influyeron en tu decisión de compartir los resultados con tus parientes biológicos?** [PRG: FREE TEXT]
2. **Usando una escala del 1 al 5, ¿qué tan importante fue cada una de las siguientes razones para que tú no compartieras tus resultados de las pruebas genéticas (o los resultados de tu hijo(a)) con tus parientes biológicos?**

|  |  |  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- | --- | --- |
|  | Nada importante (1) | 2 | 3 | 4 | Muy importante (5) |
| No quiero preocuparlos o hacerlos sentir mal | ⭘ | ⭘ | ⭘ | ⭘ | ⭘ |
| Tendría que hablar con un pariente biológico con quien prefiero no hablar o con quien no tengo una relación cercana | ⭘ | ⭘ | ⭘ | ⭘ | ⭘ |
| No tengo información para ponerme en contacto con mis parientes biológicos | ⭘ | ⭘ | ⭘ | ⭘ | ⭘ |
| Me preocupa que mi privacidad no se mantenga si comparto esta información con mis parientes | ⭘ | ⭘ | ⭘ | ⭘ | ⭘ |
| No sé cómo explicarles a mis parientes los resultados de la prueba genética | ⭘ | ⭘ | ⭘ | ⭘ | ⭘ |
| No creo que esta información Ies sea útil a mis parientes | ⭘ | ⭘ | ⭘ | ⭘ | ⭘ |
| Me está resultando difícil hacerles frente a mis resultados/ los resultados de mi hijo(a) | ⭘ | ⭘ | ⭘ | ⭘ | ⭘ |
| Me siento agobiado por mi condición médica/la condición médica de mi hijo(a) | ⭘ | ⭘ | ⭘ | ⭘ | ⭘ |
| Me preocupa que mis parientes no vayan a tratarme como antes a mí o a mi hijo(a) | ⭘ | ⭘ | ⭘ | ⭘ | ⭘ |

1. **¿Hay otras razones que hayan influido en tu decisión de no compartir los resultados con parientes biológicos?** [PRG: FREE TEXT]
2. **¿Qué tipo de información compartiste con tus parientes biológicos? Por favor marca todas las respuestas que apliquen.**

* Información general sobre los resultados del estudio
* Información detallada sobre los genes que analizaron
* El riesgo de mi pariente de tener una condición médica
* Información sobre la posibilidad de ser tratado injustamente en base a los resultados del estudio
* Recomendaciones sobre maneras de prevenir la enfermedad
* Recomendaciones sobre tener más pruebas o exámenes
* Cómo me sentí acerca de los resultados del estudio
* Otra cosa, por favor especifica: [PRG: FREE TEXT]

1. **¿De qué manera compartiste los resultados de la prueba genética con tus parientes biológicos? Por favor marca todas las respuestas que apliquen.**

* En persona
* Por teléfono
* Por carta
* Por email o correo electrónico
* A través de las redes sociales (como Facebook)
* De otra manera, por favor especifica: [PRG: FREE TEXT]

## Recommended Medical Actions and Follow Through on Recommendations Attributable to Genomic Testing - For patients with a positive primary or secondary finding and an equal number of negatives

Patient survey: Administer 5-7 months post-ROR

For patients with a positive finding:

Ahora vamos a preguntarte sobre lo que hiciste después de que recibiste tus resultados de las pruebas genéticas, incluyendo si compartiste tus resultados con otros doctores o profesionales de la salud.

For patients with a negative finding:

Tus resultados de las pruebas genéticas que se te hicieron en el estudio fueron negativos. De cualquier modo, queremos saber si hablaste con tu doctor o con otro profesional de la salud sobre tus resultados y también saber qué otra cosa hiciste después de que recibiste tus resultados negativos.

1. **¿Hablaste sobre tus resultados de la prueba genética con tus doctores, los doctores de tu hijo, o con algún profesional de la salud?**
2. Sí
3. No todavía, pero pienso hacerlo
4. No y no pienso hacerlo

**1a. Si contestaste “sí,” por favor indica con qué doctores o profesionales de la salud has compartido tus resultados.**

1. El médico principal (médico de cabecera) o pediatra
2. Oncólogo
3. Cardiólogo
4. Neurolólogo
5. Otro(s) especialista(s) \_\_\_\_\_\_\_\_\_

**1b. Si contestaste “no y no pienso hacerlo,” ¿por qué no?\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_**

**1c. Si contestaste “sí,” ¿te dio el doctor o profesional de la salud alguna recomendación de que cambiaras tu cuidado general actual en base a los resultados de la prueba?**

1. Sí
2. No
3. No sé/no recuerdo

**1c1. Si contestaste “sí,” ¿cuáles fueron las recomendaciones que te dieron?**

1. **Medicamentos**
   1. Empezar a tomarlos
   2. Dejar de tomarlos
   3. Cambiarlos (for ejemplo, dejar de tomar una medicina y empezar a tomar otra, o subir o bajar la dosis o la frecuencia del medicamento)
2. **Otras pruebas no-genómicas para chequeo, monitoreo, o diagnóstico (por ejemplo, prueba de sangre, radiografías, escaneos por MRI, etc)**
   1. Empezar
   2. Dejar de hacerlas
   3. Cambiar (por ejemplo, subir o bajar la frecuencia)
3. **Referirte a consultas con otros doctores o especialistas**
   1. Sí
      1. Si contestaste “Sí,” por favor especifica: \_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_
   2. No
   3. Dejar de ver a otros doctores o especialistas (Por favor especifica: \_\_\_\_\_\_\_\_\_\_)
4. **Te mandaron a que vieras a un profesional de la salud no médico**
   1. Te dijeron que tuvieras una nueva consulta con uno o más de los siguientes (por favor marca todas las respuestas que apliquen):
      1. Audiólogo
      2. Dentista
      3. Consejero genético
      4. Psicólogo
      5. Otro (Por favor especifica: \_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_)
   2. Te dijeron que dejaras de ver a algún profesional de la salud no médico
5. **Te mandaron a que buscaras apoyo para tu salud mental**
   1. Salud mental
   2. Apoyo social
   3. Cuidados paliativos
6. **Te mandaron a servicios terapéuticos**
   1. Terapia de lenguaje
   2. Terapia ocupacional
   3. Terapia física
   4. Otro (Por favor especifica: \_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_)
7. **Te mandaron que hicieras cambios en tu estilo de vida**
   1. Cambiar tu dieta
   2. Cambiar tu ejercicio
   3. Empezar a tomar vitaminas y suplementos
   4. Cambiar tu consumo de alcohol
   5. Dejar de fumar
   6. Otro (Por favor especifica: \_\_\_\_\_\_\_\_\_\_)

**1c2. ¿Has seguido las recomendaciones?**

1. Sí

2. No, pero pienso hacerlo

3. No, y no pienso hacerlo

1c2a. Si contestaste “Sí,” ¿cuáles? [PRG: Drop-down menu for Medicamento, Medica, Otro, Estilo de vida, with associated response line(s) as indicated below each response category]

**Medicamentos**

* 1. Por favor especifica qué medicamentos: \_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_

**Medica**

Nueva consulta con un especialista médico

* 1. Por favor especifica qué especialidad(es): \_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_

Nueva consulta con un profesional de la salud no médico

* 1. Por favor especifica qué profesional(es) no médico(s): \_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_

Nueva consulta para servicio terapéutico

* 1. Por favor especifica qué servicio(s) terapéutico(s): \_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_

¿Alguna otra prueba de laboratorio?

* 1. Por favor especifica qué tipo de prueba(s) de laboratorio:\_\_\_\_\_\_\_\_\_

Hacerte alguna(s) prueba de escaneo (como radiografías, MRI, etc.)

* 1. Por favor especifica qué tipo de escaneo(s):\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_
  2. Si contestaste “Sí,” ¿con qué frecuencia?

Sólo una vez

Recurrente

**Otro**

**Estilo de vida**

1c2b. Si contestaste “No, y no pienso hacerlo,” ¿Por qué no? \_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_

1. **Desde te dieron el diagnóstico genético, ¿has recibido asesoría de parte de tu ginecólogo/obstetra, p consejero genético de reproducción, o de tu médico general sobre cómo tu diagnóstico (o el diagnóstico de tu hijo/a) podría afectar futuros embarazos?**
2. Sí
3. Todavía no, pero pienso hacerlo
4. No, y no pienso hacerlo
5. No aplica

**2a. Si contestaste “No, y no pienso hacerlo,” ¿Por qué no? \_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_**

## Patient-Initiated Actions Attributable to Genomic Testing FOR patients with a positive primary or secondary finding and an equal number of negatives

**Patient-Initiated Actions Attributable to Genetic Testing**

**1. ¿Has hecho algún cambio en tu atención médica (o en la atención médica de tu hijo/a) o en tu estilo de vida (o el estilo de vida de tu hijo/a) que no esté basado en recomendaciones médicas, o que no hayan sido recomendados por tu doctor o tu profesional de la salud?**

* 1. Sí
  2. No

**1a. Si contestaste “Sí.” ¿qué tipo de cambios hiciste por tu cuenta?**

* 1. Cambios en la dieta
  2. Cambios en el ejercicio
  3. Enmpezar a tomar vitaminas y suplementos
  4. Cambios en el consume de alcohol
  5. Dejar de fumar
  6. Dejar de hacer pruebas de diagnóstico
  7. Dejar de tomar medicinas
     + - ¿Qué medicina dejaste de tomar por tu cuenta? \_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_
  8. Otro \_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_

**2. ¿Cambiaste tu seguro o aseguranza médica debido a los resultados de la prueba genética?**

1. Sí
2. No

**2a. Si contestaste “Sí,” ¿qué tipo de cambio hiciste?**

* + 1. Comprar nuevo seguro de vida o más seguro de vida
    2. Comprar nuevo seguro/aseguranza de incapacidad, o más seguro/aseguranza de incapacidad
    3. Comprar un nuevo seguro/aseguranza para cuidado a largo plazo, o comprar más seguro/aseguranza para cuidado a largo plazo

1. **¿Has hecho algún otro cambio a tu estilo de vida en base a los resultados de la prueba genética?**
2. Sí
3. No

**3a. Si contestaste “Sí,” ¿qué tipo de cambio?**

1. Cambiar de trabajo
2. Reducción de tiempo o dejar de trabajar
3. Mudarse para vivir más cerca de un hospital

## Quality of Life Ascertainment - SF12 FOR SUBSET OF PATIENTS WITH PRIMARY AND/OR SECONDARY FINDINGS AND AN EQUAL NUMBER OF NEGATIVES

*Citation: Ware Jr, John E., Mark Kosinski, and Susan D. Keller. "A 12-Item Short-Form Health Survey: construction of scales and preliminary tests of reliability and validity." Medical care 34.3 (1996): 220-233.*