

Gracias por participar en el Proyecto Genomas Raros.

Necesitamos copias de su historia clínica para tener más información sobre la enfermedad que le afecta. Utilizaremos estos datos médicos junto con los datos genómicos que se obtengan de las muestras de sangre o tejido de su familia para estudiar la enfermedad genética rara que ustedes tienen y las enfermedades genéticas raras en general.

¿Qué personas de mi familia tienen que proporcionar sus datos médicos?

Solo las personas de la familia que tengan la enfermedad y que firmaron un documento de consentimiento para participar en el Proyecto Genomas Raros deben compartir sus datos médicos. Si tiene preguntas sobre qué personas de su familia deben compartir sus datos médicos, consulte con nosotros.

*Familiares que no tienen signos de la enfermedad que no se ha diagnosticado:* no se necesitan las historias clínicas de estas personas, a menos que se indique lo contrario.

*Familiares que tienen signos de la enfermedad que no se ha diagnosticado:* a estas personas se les pedirán los documentos de la historia clínica que se mencionan a continuación.

- Apuntes de la interconsulta con el genetista o con otro especialista
  - ♦ Una copia de los apuntes clínicos **de la primera consulta** con el genetista o el especialista primario del paciente **y de la consulta más reciente**
  - ♦ Estos apuntes deben venir del médico que ordene las pruebas genéticas o que esté tratando de averiguar la causa de fondo de la enfermedad. Si usted tiene varios médicos que desempeñan ese papel, nos gustaría recibir apuntes clínicos de cada uno de ellos.
- Resultados de las pruebas genéticas que se hayan realizado antes

Proporcione los informes de todas las pruebas genéticas previas, entre ellas:

  - ♦ Cariotipado (análisis de cromosomas).
  - ♦ Micromatriz
  - ♦ Pruebas de secuenciación génica (de un solo gen o de grupos de genes)
  - ♦ Secuenciación del genoma mitocondrial

- ♦ Secuenciación del exoma completo (clínica o de investigación)
- ♦ Secuenciación del genoma completo (clínica o de investigación)
- ♦ Pruebas bioquímicas o metabólicas (en particular, si no son normales)

Otros documentos útiles:

- Apuntes clínicos adicionales
- Informes de resonancias magnéticas (en particular, si no son normales)
- Informes de anatomía patológica e información sobre muestras de tejido que estén almacenadas
- Fotos
- Esquema de antecedentes familiares o del árbol genealógico
- Curvas pediátricas de crecimiento (si no son normales)

Le rogamos que nos envíe estos documentos a:

Por correo postal:

Rare Genomes Project  
Broad Institute of MIT and Harvard

Por fax:

(617) 800-1909

:

415 Main Street  
Cambridge, MA 02142

¿Puedo proporcionar alguna información adicional?

Sí. Si tiene alguno de los siguientes elementos, proporcione la siguiente información lo mejor que pueda:

- Muestras de tejido almacenadas
  - ♦ ¿Qué tipo de tejido es?
  - ♦ ¿Dónde se realizó la biopsia?
  - ♦ ¿En qué fecha se realizó la biopsia?
  - ♦ ¿Cuáles son los datos de contacto de la institución en que se conserva la muestra?
- Imágenes de una resonancia magnética cerebral (en CD)
  - ♦ Proporcione las imágenes si los resultados eran anómalos o si la enfermedad que no se ha diagnosticado es neurológica.

¿El equipo del Proyecto Genomas Raros puede comunicarse con los médicos de mi familia en mi nombre?

Sí. Podemos pedir copias de su historia clínica si usted firma una autorización para la entrega de historias clínicas para cada médico o institución médica que le ha atendido. Avísenos si quiere hacerlo y le ayudaremos con gusto.

¿Cómo contribuirán mis antecedentes médicos a esta investigación?

Apuntes de la interconsulta con el genetista o especialista

Los apuntes del genetista o del especialista nos darán una descripción detallada de los síntomas que se consideran debidos a la presunta enfermedad genética de su familia. Esta información, junto con los datos genómicos de su familia, nos permite tener una imagen más completa de la enfermedad y comparar las semejanzas y diferencias que hay entre los participantes.

Resultados de pruebas genéticas previas

Los resultados de las pruebas genéticas que usted se ha hecho nos ofrecen detalles específicos y generales de lo que se ha considerado anteriormente la causa de su enfermedad. Nos dan una mejor idea de las enfermedades conocidas que se han considerado y descartado.

Informes de las resonancias magnéticas e imágenes de resonancias magnéticas cerebrales

Los informes de resonancias magnéticas nos informan si la enfermedad ha afectado tejidos y órganos del cuerpo. Las imágenes de resonancia magnética cerebral sirven para que el equipo las revise, especialmente si los resultados son anómalos.

### Muestras de tejido

Las muestras de tejido congeladas y sin fijar que se obtuvieron en intervenciones médicas pueden ser un recurso adicional para que determinemos de qué forma una alteración genética podría influir en los tejidos del organismo afectados por la enfermedad.

### Informes de anatomía patológica

Los informes de anatomía patológica ofrecen una evaluación de los tejidos obtenidos por biopsia. En este informe figuran descripciones clave que caracterizan la forma en que los tejidos se han visto afectados en cuanto a cantidad de tejido, tamaño y estructura. Si no hay muestras de tejido almacenadas, este informe nos podría servir para saber cómo se ven afectados los tejidos por la enfermedad.

### Fotos

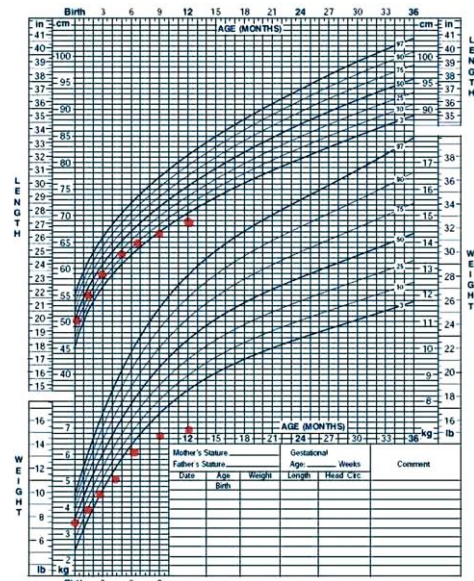
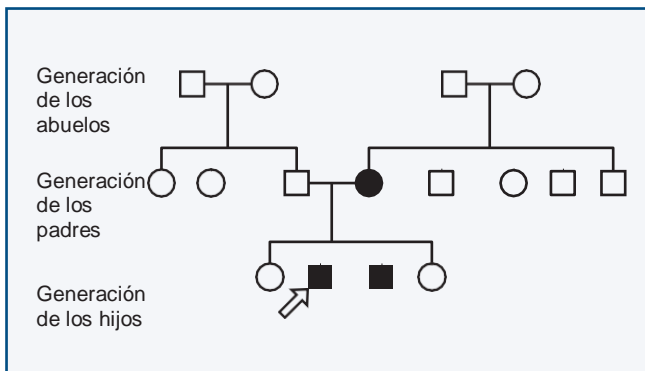
Se sabe que algunas enfermedades genéticas causan rasgos faciales característicos o sutiles que tenemos en cuenta al determinar si la enfermedad de un participante está relacionada con una variante genética. Las fotografías se consideran parte de la historia clínica del paciente y no se comparten fuera de la institución sin un permiso otorgado por separado.

### Esquema de antecedentes familiares o del árbol genealógico

El esquema de los antecedentes familiares o del árbol genealógico (véase abajo, a la izquierda) muestra la estructura de su familia biológica e indica las enfermedades de cada persona. Tener esta información es útil, ya que las enfermedades genéticas pueden afectar a una familia en diferentes formas. En ciertos casos pueden surgir por primera vez en una persona. El genetista médico o el asesor genético prepara el árbol genealógico. Si este esquema ya forma parte de la historia clínica de su familia, es bueno compartirlo. Si no forma parte de su historia clínica, no es necesario crearlo.

### Curvas pediátricas de crecimiento (si no son normales)

En las curvas de crecimiento se documentan los avances en cuanto a estatura, peso, perímetro cefálico y masa corporal con el paso del tiempo.



¡Gracias! Juntos podemos conseguir más información sobre la enfermedad rara que hay en su familia.

¿Tiene preguntas? Llámenos al (617) 714-7395 o escribanos a [raregenomes@broadinstitute.org](mailto:raregenomes@broadinstitute.org).