**Confirmación de Early Check y permiso de seguimiento: DMD y condiciones musculares relacionadas**

*Gracias por participar en el estudio de Early Check*.

Hace unas semanas, su bebé tuvo pruebas de detección de Early Check para un grupo de condiciones de salud. La prueba de detección de su bebé para la distrofia muscular de Duchenne (DMD) y las condiciones musculares relacionadas no fue normal. Muchos bebés con este resultado de Early Check no tienen ningún problema de salud durando mucho tiempo. Algunos tienen DMD o una condición muscular relacionada. Se necesitan más pruebas para estar seguro. Early Check ahora le ofrece a su bebé esas pruebas adicionales.

Early Check invita a todos los padres cuyos bebés tuvieron un resultado de detección anormal de DMD y condiciones musculares relacionadas a tener, gratis:

* pruebas de confirmación, asesoramiento genético, y un examen médico
* evaluación temprana del desarrollo de su bebé y contestar preguntas sobre su bienestar y el de su familia

Los objetivos de esta parte del estudio de Early Check son

1. hacer dos pruebas adicionales para verificar el resultado de la detección (esto se llama prueba de confirmación)
2. ayudarlo a comprender los resultados
3. tener un breve examen médico (para su bebé) por parte de un médico experto
4. hacer una breve evaluación del desarrollo de su bebé y preguntar algunas preguntas para ver cómo están usted y su bebé.

No es obligatorio participar en la prueba de confirmación, asesoramiento genético, el breve examen médico por parte de un médico experto y las evaluaciones. Sin embargo, solo los bebés que haber hecho la prueba de confirmación podrán participar en la evaluación del desarrollo. Si eliges a decir si ahora, siempre puede cambiar su opinión y dejar su participación más tarde.

**Si acepta a participare en la prueba de confirmación, el examen médico, y la evaluación del desarrollo de su bebé, nosotros le daremos los resultados y explican a usted también.**

Si decide no realizarse pruebas de confirmación gratuitas a través de Early Check, proveemos una carta escrita que describa el resultado de Early Check y las recomendaciones más pruebas. Comparta esta carta y el resultado de la prueba Early Check de su bebé con el medicó de su bebé. Esto podría permitirles organizar una nueva prueba de CK para su bebé. Es posible que también puedan derivarlo a un especialista en distrofia muscular pediátrica o que tengan pruebas genéticas, pero estos servicios no serán gratuitos.

**Independientemente de lo que elija hacer, aún puede recibir cuidar del médico regular de su bebé.**

[SIGUENTE]

 **Prueba de confirmación, examen médico, y asesoramiento genético**

Porque su bebe tuvo una prueba de detección anormal, se necesitan hacer dos pruebas de laboratorios adicionales para saber con certeza si su bebé tiene DMD o condiciones musculares relacionadas. Le daremos los resultados de estas pruebas y explicamos a usted.

Las dos pruebas son:

1. Una prueba genética por DMD y condiciones musculares relacionadas.
2. Una prueba de sangre para medir una sustancia química llamada creatina quinasa (CK). Los bebés con problemas musculares frecuentemente tienen niveles de CK elevados en la sangre. Esta es la misma sustancia química que Early Check midió para la primera prueba de detección. Ahora, nosotros mediremos otra vez.

Si da permiso para su bebé a tener esas pruebas, tomáramos una pequeña muestra de sangre. Después de completar las pruebas, un asesor genético que trabaja con Early Check se reunirá con usted para explicar los resultados y ofrece apoyo. Si una o las dos de la prueba de confirmación no son normal, el medicó que trabaja con Early Check también le hará un examen medicó a su bebé para ver como está.

**¿Qué pasará después?**

**Para la prueba genética:**

* A la muestra de sangre sobrante de la prueba de detección de su bebé se la dará un número de identificación (para vincular la muestra de su bebé sin ponerle el nombre de su bebé) y mandar a Laboratorio Genómicas de Perkin Elmer. Este es el laboratorio experto que hace las pruebas genéticas confirmatorias.
* Si no queda sangre suficiente, el laboratorio enviará un kit a su casa. Usted puede recoger la saliva de su bebé en un hisopo de algodón (como una Q-tip) y enviarla por correo. El laboratorio puede usar el espetón para la prueba. Si esto sucede, tendremos que dar su nombre y dirección a Perkin Elmer para mandar este kit.
* El laboratorio utilizara una prueba llamada secuencia genética de próxima generación para confirmar si su bebe tiene DMD o una condición muscular relacionada. Solo se probarán los genes asociados con condiciones musculares relacionadas.
* Las pruebas genéticas pueden identificar a las niñas portadoras de DMD. Estos resultados serán informados al padre o tutor y serán explicado por el asesor genético.

**Aprender más información sobre las pruebas genéticas que se ofrecen a través de Early Check**

Se comprobará un panel de 80-90 genes para detectar causas conocidas o probables de la DMD y otras condiciones musculares. Esta prueba de secuenciación genética de próxima generación detecta deleciones, duplicaciones, y mutaciones puntuales en el gen DMD asociado con distrofia muscular de Duchenne. También prueba muchos otros genes para detectar mutaciones que se sabe que causan condiciones musculares. No todas las condiciones musculares serán identificadas por esta prueba.

**Para el segundo análisis de sangre de la CK:**

* Usted llevará a su bebé a una cita en la oficina local de LabCorp. Early Check le dará una lista de las oficinas disponibles de LabCorp. Las personas que trabajan allí recogerán una pequeña muestra de sangre. Los niveles de CK se probarán y se reportarán al equipo del estudio.
* Las muestras de sangre y saliva (si es necesario) se procesarán y almacenarán en laboratorios clínicos certificados de acuerdo con las directrices reglamentarias de clínica laboratorio enmiendas de mejora (CLIA).

**Usamos ambas pruebas para asegurarnos que los resultados de la prueba de Early Check sean correctos. Dependiendo de los resultados de estas pruebas, hay tres posibles resultados:**

* **Si ambas** **pruebas son negativas/normales**, es muy probable que su bebé **no tenga** DMD o una condición muscular relacionada.
* **Si la prueba genética encuentra una causa de DMD o una condición muscular relacionada,** esto confirmará un diagnostico para su bebé. El resultado genético será verdadero incluso si la segunda prueba de CK es normal. Si hay alguna duda sobre la precisión del diagnóstico, el equipo de Early Check le informará.
	+ La prueba genética también puede identificar portadores de DMD o una afección muscular relacionada. Las personas que tienen esos genes generalmente no presentan signos o síntomas muy leves durante toda su vida. Pueden crecer y tener hijos con la condición muscular. El equipo de Early Check le explicara el estado de esto si lo encontramos.
* **Si el segundo análisis de sangre de CK es alto**, es un signo de problemas musculares. Es una señal importante incluso si la prueba genética no encuentra DMD o condicionales musculares relacionadas. Un segundo nivel alto de CK en la sangre significa que el medicó tiene que examinar su bebé.
	+ **Si el resultado de la prueba genética es normal pero la segunda sangre de CK es alto, y/o si su bebé tiene algún síntoma de una condición muscular,** Perkin Elmer va a informar los resultados (de la prueba genética) inciertos a Early Check para que podamos tratar de investigar la causa. Estos resultados inciertos se llaman *variantes de significo incierto*. A veces, pueden ser útiles para el cuidado del beb$é$ en el futuro.

**Aprender más información sobre variantes genéticas de significo incierto**. [collapsed text below]

Los genes de las personas no son exactamente iguales. Las variantes son diferentes formas del mismo gen.

* Muchas variantes son bien conocidos por las investigadoras como diferencias normales entre personas. Se llaman “variantes normales.” Esta prueba no informará variantes normales.
* Se sabe o se espera que algunas variantes causen problemas de salud. Estas diferencias genéticas que causan enfermedades se llaman “variantes patógenas” o “probablemente patógenas.” Estos serán informados por esta prueba.
* Otras variantes que no se comprenden bien se llaman “variantes de significado desconocido” o “VOUS.” Porque a estas variantes son raras o no se comprenden bien, aún no se sabe si pueden causar problemas de salud o si son simplemente diferencias normales entre las personas. Esta prueba no informará VOUS a menos que el médico del estudio de investigación Early Check tenga inquietudes sobre la salud de su bebé y no se haya encontrado otra explicación.
* VOUS solo se informan si existe la posibilidad de que puedan ayudar a explicar el estado de salud de un bebé en el futuro. Un VOUS no es lo mismo porque el resultado no es normal. No pueden proveer un diagnóstico de una condición médica.
* [end collapsed text]
* Cuando los resultados de las pruebas estén listos, un asesor genético (un especialista en discutir las condiciones genéticas con las familias) se reunirá con usted en una videoconferencia o en persona para ayudarlo a comprender los resultados de las pruebas.
* Si alguno de los resultados de la prueba es anormal, el médico del estudio de investigación Early Check le pedirá que lleve a su bebé a la Clínica Neuromuscular de Duke para un examen médico.

[SIGUENTE]

**Evaluación temprana del desarrollo y la familia**

Si acepta la prueba de confirmación para su bebé, usted y su familia pueden unirse a una actividad de estudio adicional. Esta es una evaluación del desarrollo de su bebé realizada por un investigador experto y una evaluación del bienestar de su familia. Estos nos ayudan a comprender cómo están usted y su bebé.

**¿Qué pasará si usted y su bebé participan en la evaluación?**

* Un miembro de nuestro equipo interactuará con su bebé para ver cómo se está desarrollando (por ejemplo, observará cómo responde su bebé a diferentes sonidos, juguetes o personas). El miembro del equipo del estudio también le pedirá que complete algunos cuestionarios sobre su bebé. Ella le ayudará con los cuestionarios, si es necesario. Ella también le hará algunas preguntas para comprobar cómo le va. Esta evaluación generalmente se realiza cuando visita la clínica de la Universidad de Duke.
* La evaluación del desarrollo proveer información que podemos utilizar en el futuro para medir el crecimiento y desarrollo de su bebé.
* Esta parte de la visita durará 2 horas.
* **Dentro de las 3 semanas después de esta visita, le enviaremos un resumen escrito de la evaluación del desarrollo.**

[SIGUENTE]

**¿Tiene que pagar por las pruebas de confirmación y la evaluación temprana?**

No, no tienes que pagar por estas actividades. Proveeremos gratis:

* Ambas pruebas confirmatorias
* Una explicación de los resultados de la prueba.

Si el resultado de la prueba de confirmación de su bebé es un diagnóstico genético u otro nivel alto de CK, su bebé tendrá gratis:

* Asesoramiento y educación genética adaptados a su bebé
* Un breve examen médico para su bebé realizado por un médico experto.
* Una evaluación del desarrollo de su bebé
* Ayuda para encontrar médicos y servicios de apoyo.

El estudio le reembolsará hasta $200 por los costos de viaje para asistir al examen médico. El estudio **no paga** otras pruebas, visitas al consultorio médico y de especialistas ni tratamientos para el bebé.

Puede comunicarse con el equipo de Early Check para responder cualquier pregunta que tenga.

[SIGUENTE]

**¿Cómo se protege y comparte su información?**

* Trabajaremos para mantener su información y la de su bebé en una manera confidencial y segura. Nunca es posible garantizar que un sistema sea completamente seguro, pero contamos con muchas herramientas sólidas para proteger su información.
* Mantendremos toda la información sobre usted y su bebé en una red privada protegida con contraseña que tiene alta seguridad; solo los miembros del equipo de investigación pueden verlo. Los nombres y la información de contacto de los padres y los bebés nunca se venden a nadie, y nunca se le da a nadie fuera del equipo de Early Check sin su permiso.
* Los resultados de las pruebas genéticas son confidenciales. Los resultados de la prueba de su bebé no se ingresarán en su registro médico sin su permiso.

**Obtenga más información sobre las leyes que protegen contra la discriminación basada en información genética [collapsed text below]**

* La Ley de No Discriminación por Información Genética (GINA) declara ilegal que una compañía de seguros de salud utilice información genética para determinar la cobertura o las primas de atención médica. Es posible que un resultado positivo de la prueba limite el acceso a un seguro de atención a largo plazo, seguro por discapacidad o cobertura de seguro de vida.
* Aparte de las fuerzas armadas, los empleadores no pueden usar información genética para decidir a quién contratar o promover.

[end collapsed text]

**Early Check puede compartir información no identificada (lo que significa que no se puede rastrear hasta usted o su bebé) con otros investigadores y empresas asociadas. Esto permite que Early Check ayude a investigar en todo el país. No compartiremos nada que pueda conectar la información anónima con usted o su bebé.**

**Para ayudarnos a proteger su privacidad, hemos obtenido un Certificado de confidencialidad de los Institutos Nacionales de Salud.** Certificado de confidencialidad.

**Certificado de confidencialidad**

Con este Certificado, no se puede obligar a los investigadores a divulgar información que pueda identificarlo, incluso mediante una citación judicial, en cualquier procedimiento civil, penal, administrativo, legislativo o de otro tipo federal, estatal o local. Los investigadores usarán el Certificado para resistir cualquier demanda de información que lo identifique, excepto como se explica a continuación.

El Certificado no se puede usar para resistir una demanda de información del personal del Gobierno de los Estados Unidos que se usa para auditar o evaluar proyectos financiados con fondos federales o para información que debe ser divulgada para cumplir con los requisitos de la Administración de Drogas y Alimentos federal (FDA).

El Certificado de Confidencialidad no impide que los investigadores revelen voluntariamente, sin su consentimiento, información que lo identificaría como participante en el proyecto de investigación si se sospecha de abuso infantil.

[SIGUENTE]

**¿Por qué diría que sí a las actividades del estudio de seguimiento a corto plazo? ¿Y por qué dirías que no?**

**Está bien decidir sí o no a estas actividades de estudio. Toda investigación tiene beneficios y riesgos. Debe tomar la mejor decisión para su familia.**

Los principales **beneficios** para usted de esta parte del estudio Early Check son:

* Entender si la prueba de detección de su bebé no es normal significa que su bebé tiene DMD o una condición muscular relacionada.
* Aprender más sobre la salud y el desarrollo de su bebé.
* Conocer los recursos disponibles para ayudar a mantener a su familia.
* Aprender información que puede ser importante para otros miembros de la familia.

La información recogida de este estudio:

* Ayude a los investigadores a obtener más información sobre las pruebas de detección.
* Ayude a los investigadores a aprender más sobre el desarrollo temprano de los bebés diagnosticados con estas afecciones.
* Ayude a los investigadores a aprender más sobre cómo las familias se adaptan al diagnóstico temprano.

Los principales **riesgos** de participar en las pruebas de confirmación:

* Aunque un bebé puede sentir alguna molestia durante la extracción de sangre, el único riesgo físico probable es un pequeño hematoma en el lugar de la extracción de sangre. Una enfermera o un flebotomista capacitado en extracción de sangre para niños pequeños extraerá la sangre.
* Para un bebé que tiene una prueba genética normal **y** una segunda prueba de CK normal, es muy probable que el bebé **no tenga** DMD o una condición relacionada. Los padres pueden tener problemas para dejar de preocuparse por la salud del bebé después de los resultados normales. Explicaremos completamente los resultados. Si decide que le gustaría ver a un proveedor de salud mental, le proporcionaremos una referencia.
* Para un bebé que tiene DMD o una condición relacionada, los padres pueden preocuparse y sentirse inseguros sobre el futuro del bebé y lo que significa la afección para su familia. Si decide que le gustaría ver a un proveedor de salud mental, le proporcionaremos una referencia.
* Es posible que se sienta incómodo al responder algunas de las preguntas que le haremos, porque se tratan de información personal, como su sensación de bienestar. Puede optar por omitir algunas de estas preguntas, aunque no todas.

Si dice que sí a estas actividades, puede optar por dejar de participar en cualquier momento. Si decide rechazar cualquiera de las actividades, puede hablar con el proveedor de atención médica de su bebé sobre pruebas y evaluaciones adicionales para su bebé y asesoramiento para usted.

[SIGUENTE]

**¿Le gustaría tener una prueba de confirmación, un examen clínico y una evaluación del desarrollo de su bebé? ¿Participarías en la evaluación familiar?**

Lea las declaraciones y actividades a continuación y marque todas las que correspondan.

**Firma electrónica**.

* He leído y considerado detenidamente la información sobre las actividades del estudio de Early Check y comprendo que, al participar en estas actividades, continúo mi participación en Early Check.
* Doy permiso para que mi bebé participe en las pruebas de confirmación y el examen médico.
* Doy permiso para que el equipo de Early Check comparta mi información de contacto con Perkin Elmer Laboratorios para que me envíen un kit de saliva si es necesario.
* Doy permiso para que mi bebé participe en la evaluación del desarrollo.
* Acepto mi participación en las actividades de seguimiento sobre mi bienestar y el de mi familia y el desarrollo de mi hijo.

Ingrese su nombre\_\_\_ \_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_ y ​​la fecha de hoy\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_.

Al marcar esta caja, doy fe de que la información completa es precisa.

Acepta esto como mi firma

**Al firmar esto, entiendo que se me puede invitar a participar en estudios futuros, pero siempre puedo decir "No".**

Este estudio de investigación está financiado por los Institutos Nacionales de Salud (NIH), la Asociación de Distrofia Muscular y Sarepta Terapéuticas.

Este estudio de investigación está financiado por los Institutos Nacionales de Salud (NIH), la Asociación de Distrofia Muscular y Sarepta Terapéuticas. Esto significa que las instituciones de investigación están recibiendo fondos de esas fuentes para realizar esta investigación.

El estudio Early Check ha sido aprobado por la Junta de Revisión Institucional (IRB) de la Universidad de Carolina del Norte en Chapel Hill. Un IRB es un comité que revisa la investigación para proteger los derechos y el bienestar de los participantes. Si tiene preguntas sobre sus derechos como participante de una investigación, puede comunicarse con el IRB al 919-966-3113 o por correo electrónico a IRB\_subjects@unc.edu.