



## Estudio KidsCanSeq en Texas

### Revisión de resultados de pruebas genéticas – muestra de sangre

**@NAME@ – @KCSACCN@ FECHA**

Gracias por participar en el estudio de investigación KidsCanSeq. @FNAME@ fue elegible para el estudio debido a su diagnóstico de @TUMOR@. Esta carta es un resumen de los resultados de los dos tipos de pruebas genéticas que se realizaron en la muestra de sangre de @FNAME@. Cualquier resultado de pruebas de muestras tumorales será evaluado por el médico que trata el cáncer de su hijo/a y no se incluye en esta carta. También proporcionamos una breve explicación (glosario) de términos de genética con los que tal vez no esté familiarizado. Los resultados de las pruebas de su hijo/a también se incluyeron en su expediente médico. Posiblemente sea conveniente que conserve esta carta con los otros registros de su hijo/a y, si lo desea, la puede compartir con su familia y otros médicos.

**Commented [DLR1]:** Database to include if patient is in G+T cohort

Si uno de los padres proporcionó una muestra para el estudio, los resultados de las pruebas de esa muestra se incluyen en el informe de las pruebas de su hijo/a. Se recibió una muestra de \*\*\*, pero no se realizaron pruebas como parte de los resultados de las pruebas de su hijo porque el análisis de las pruebas de @FNAME@ ya estaban demasiado avanzadas en el momento en que recibimos la prueba de \*\*\*.

**Commented [DLR2]:** Database to include if parental sample(s) received but not included in exome report

#### Descripción de las pruebas

Las pruebas genéticas pueden detectar si han ocurrido cambios en un gen, el cual representa las instrucciones de nuestro cuerpo sobre el modo en que debe crecer y desarrollarse. Estos cambios se denominan *variantes* (y a veces se llaman *mutaciones*). Variantes pueden existir en otros individuos sanos, pero también pueden causar problemas de salud. Esta prueba establece si hay cambios conocidos que puedan causar un riesgo mayor de desarrollar cáncer o alguna otra enfermedad. La prueba puede descubrir cambios que sean exclusivos en una persona o su familia, y es posible que nosotros no sepamos si estos cambios nuevos o poco frecuentes, que llamaremos “inciertos”, son importantes.

**Usted está recibiendo estos resultados por carta porque en la sangre de su hijo/a no se detectaron cambios genéticos que hayan sido identificados por el estudio KidsCanSeq como causantes de afecciones de salud.**

#### Resumen de los resultados de los análisis de sangre de KidsCanSeq

##### Cambios importantes para el diagnóstico de cáncer de su hijo/a

- En los genes de su hijo/a no se encontraron cambios que explicaran claramente por qué @HE@ desarrolló el @TUMOR@ o sus otros problemas médicos.

**Commented [DLR3]:** Database to include if clinical information other than cancer and family history is on exome report

##### Otros cambios importantes para la atención de la salud de su hijo/a y de otros familiares

- En los genes de su hijo/a no se encontraron cambios relacionados con una corta lista de enfermedades que sugirieran que su hijo/a podría necesitar una evaluación médica o tratamiento adicionales.

**Commented [BKL(4)]:** Database to include only if patient consented to medically actionable findings, and they were negative

### Cambios importantes para la planificación familiar de su hijo y de otros familiares

- En los genes de su hijo no se encontraron cambios relacionados con una pequeña serie de enfermedades genéticas recesivas más comunes.

### Cambios inciertos en los genes relacionados con el cáncer

- Si se identificaron cambios en los genes de su hijo/a, y estos se incluyen en el informe correspondiente, se desconoce su significación en relación con el diagnóstico de cáncer de su hijo/a u otro problema médico. Estos variantes se observan en la mayoría de los pacientes en quienes se realiza este tipo de pruebas.
- En algunos casos, el informe indicará si el padre/madre también tiene cambios inciertos.
- No conocemos la importancia de estos cambios nuevos o poco frecuentes. En este momento no recomendamos ninguna acción debido a estos hallazgos, pero tal vez obtengamos más información sobre ellos en el futuro.
- Por favor comuníquese con nosotros si tiene preguntas sobre estos cambios.

### Q

- Existen muchos genes asociados con un riesgo de cáncer hereditario, y un individuo puede tener un cambio nuevo o poco frecuente en uno de estos genes. Ninguno de estos tipos de cambios se encontraron en su hijo/a.

Commented [BK(5)]: Include only if VUS are identified

Commented [BK(6)]: Include if no VUS identified

(We did not describe VUS in the letters of the BASIC3 patients who didn't have any – should we take that same approach in KidsCanSeq and eliminate this section entirely? Sarah made the good point that the table will still be listed in the result though)

### Recordatorios importantes

Las pruebas genéticas ofrecidas a través del estudio KidsCanSeq utilizan tecnología de secuenciación de alta calidad, pero no incluyen todos los tipos de cambios genéticos ni todas las afecciones genéticas. Si existe alguna inquietud con respecto a una afección genética en su hijo/a u otro familiar, un médico puede recomendarle otras pruebas genéticas. Es importante tener una copia de los resultados de estas pruebas, para que un médico pueda ver el tipo de pruebas que se realizaron como parte del estudio.

Tal vez se le pida que complete una encuesta después de que reciba esta carta y una copia del informe de la prueba. Si su familia es seleccionada para la encuesta, recibirá un vínculo por correo electrónico poco después de recibir los resultados.

### Recomendaciones

- De acuerdo con los resultados de las pruebas de sangre que se describen anteriormente, no existe otra recomendación por nuestra parte con respecto a futuros estudios de detección para @FNAME@ o pruebas de familiares para determinar el riesgo de cáncer.
- Como en el caso de todas las parejas, si está planificando tener más hijos, tal vez sea conveniente que hable con su médico o con un asesor genético. Existen recomendaciones de estudios de detección de enfermedades genéticas recesivas que pueden requerir pruebas genéticas adicionales.
- La información de esta carta y estos informes podría resultarle útil a su hijo/a en el futuro.

Cuando usted se inscribió en el estudio KidsCanSeq, vio un video que resume la información general y los procedimientos del estudio. Si desea ver este video nuevamente, puede hacerlo en cualquier momento en: <https://www.youtube.com/watch?v=iOAuueH1CS0> o accediendo al código QR a continuación.



Por favor comuníquese con el equipo del estudio KidsCanSeq usando la información de contacto indicada a continuación si tiene preguntas acerca del estudio, las pruebas o los resultados. Gracias nuevamente por su participación en el estudio KidsCanSeq. Sus contribuciones nos ayudan a alcanzar mejor nuestro objetivo de mejorar la atención del cáncer infantil.

Atentamente,

Sharon E. Plon, MD, PhD, FACMG  
Investigadora principal de KidsCanSeq

@ME@, MS, CGC  
Asesora genética de KidsCanSeq

**Commented [DLR7]:** Database to include signature of genetic counselor who generates letter

**Commented [DLR8]:** Add name of genetic counselor who generates letter

**Commented [DLR9]:** Database to include if Sarah or Katie generate letter

**Formatted:** Font: (Default) +Headings CS (Times New Roman), English (United States)