



## Screening Information for the Most Common Single Gene Disorders

You are being offered screening for Cystic Fibrosis, Fragile X syndrome and Spinal Muscular Atrophy today. If you have additional questions, feel free to keep a brochure and talk with your OB about screening or visit [www.MyTestingOptions.com](http://www.MyTestingOptions.com).

### 1. What is Cystic Fibrosis?

Cystic Fibrosis is like most common inherited disease of children and young adults. It mostly affects the lungs and digestive system, and in some people it may affect other organs. With treatments today, people with CF can live into their 30's. If both parents are carriers, there is a 25% chance for the child to be affected. The chance to be a carrier is 1/25 for Caucasian individuals and 1/46 for Hispanic individuals. The risks are lower for other ethnic backgrounds.

### 2. What is Fragile X syndrome?

Fragile X syndrome is the most common cause of inherited mental retardation. Additionally, some children with Fragile X syndrome also have developmental delay, autism and hyperactivity. If a woman is a carrier for Fragile X syndrome, there is a 50% chance to have an affected child. The chance to be a carrier is 1/260 if you are a female, regardless of your ethnic background.

### 3. What is Spinal Muscular Atrophy (SMA)?

SMA is the most common inherited cause of early childhood death. It is a form of muscular dystrophy, which often causes death between the ages of 2-4. Some people have a milder form and, can survive into adulthood. If both parents are carriers, there is a 25% chance for the child to be affected. The chance to be a carrier is 1/35 for Caucasian individuals and 1/53 for Asian individuals. The risks are lower for other ethnic backgrounds.

### 4. What happens if I am a carrier?

You and your partner will be offered additional testing either in the form of more blood work or prenatal diagnosis.

### 5. Will my insurance cover testing?

Yes. The cost of the testing may be applied to any unmet portion of your deductible and or co-insurance.

### 6. Will Medicaid cover the testing?

Medicaid pays 100% of the cost for all 3 tests.

### 7. Do I have to have screening each time I get pregnant?

No. Since this screening is a DNA test to see if you are a carrier, you only have to have it done once.

\_\_\_\_\_ I DO want screening for Cystic Fibrosis, Fragile X syndrome and Spinal Muscular Atrophy.

\_\_\_\_\_ I DO NOT want screening for Cystic Fibrosis, Fragile X syndrome or Spinal Muscular Atrophy today. If I change my mind in the future, I can call to schedule an appointment or discuss screening with my OB.

---

I ONLY want screening for:      \_\_\_\_\_ Cystic Fibrosis  
   \_\_\_\_\_ Fragile X syndrome  
   \_\_\_\_\_ Spinal Muscular Atrophy

---

Patient Signature

---

Date



## Información del examen para los trastornos más comunes de un solo gen

Hoy le estamos ofreciendo el examen para la detección de fibrosis quística, síndrome del X frágil y atrofia muscular espinal. Si tiene más preguntas, no dude en tomar un folleto y consultar a su OB sobre el examen o visite [www.MyTestingOptions.com](http://www.MyTestingOptions.com).

### 1. ¿Qué es fibrosis quística?

Fibrosis quística es una de las enfermedades hereditarias más comunes de niños y jóvenes. Afecta sobre todo el sistema digestivo y los pulmones, y en algunas personas puede afectar a otros órganos. Con los tratamientos de hoy, las personas con FQ pueden vivir hasta los 30 años. Si ambos padres son portadores, hay un 25% de probabilidades de que el niño se vea afectado. Las probabilidades de ser un portador es 1/25 para las personas de raza blanca y 1/46 para los hispanos. Los riesgos son menores para otros orígenes étnicos.

### 2. ¿Qué es el síndrome del X frágil?

El síndrome del X frágil es la causa más frecuente de retraso mental hereditario. Además, algunos niños con síndrome del X frágil también tienen retraso del desarrollo, autismo e hiperactividad. Si una mujer es portadora del síndrome del X frágil, hay un 50% de probabilidades de tener un hijo afectado. Las probabilidades de ser portador son de 1/260 si usted es mujer, independientemente de su origen étnico.

### 3. ¿Qué es la atrofia muscular espinal (SMA)?

SMA es la causa hereditaria más común de muerte en la primera infancia. Es una forma de distrofia muscular, que a menudo causa la muerte entre las edades de 2 a 4 años. Algunas personas tienen una forma más leve y pueden sobrevivir hasta la edad adulta. Si ambos padres son portadores, hay un 25% de probabilidades de que el niño se vea afectado. Las probabilidades de ser portador son de 1/35 para las personas de raza blanca y 1/53 para los asiáticos. Los riesgos son menores para otros orígenes étnicos.

### 4. ¿Qué sucede si soy portadora?

Se le ofrecerán pruebas adicionales para usted y su pareja ya sea mediante más análisis de sangre o el diagnóstico prenatal.

### 5. ¿Mi seguro cubrirá el examen?

Sí. El costo de la prueba se puede aplicar a cualquier parte no cubierta de su deducible y/o coaseguro.

### 6. ¿Medicaid cubrirá el examen?

Medicaid paga el 100% del costo de las tres pruebas.

### 7. ¿Me tengo que realizar los exámenes cada vez que esté embarazada?

No. Como este examen es una prueba de ADN para ver si usted es portadora, una sola vez es suficiente.

\_\_\_\_\_ DESEO el examen para la detección de fibrosis quística, síndrome del X frágil y atrofia muscular espinal.

\_\_\_\_\_ NO DESEO el examen para la detección de fibrosis quística, síndrome del X frágil o atrofia muscular espinal. Si cambio de opinión en el futuro, puedo llamar para hacer una cita o hablar sobre examen con mi OB.

SOLO deseo el examen para:

\_\_\_\_\_ Fibrosis quística      \_\_\_\_\_ Síndrome del X frágil      \_\_\_\_\_ Atrofia muscular espinal

\_\_\_\_\_  
Firma del paciente

\_\_\_\_\_  
Fecha



## Consent for Sequential Screening Test

I have read the patient pamphlet and understand that:

1. A new screening option for Down's Syndrome, Trisomy 18, and Open Neural Tube Defect (Spina Bifida) is available.
2. This screening is a safe and non-invasive way to learn more about your baby's chances of having certain birth defects. A Sequential Screen is meant to identify mothers who are at higher risk, **NOT to provide a diagnosis.**
3. The Sequential screen is a two-part screen and the only screen that can provide you with two answers, an early preliminary risk assessment in the first trimester and a final risk assessment in the second trimester.
4. The first part of the test detects approximately 70% of babies with Down's Syndrome and 80% of babies with Trisomy 18. The second part of the test increases the detection rate to 90% for Down's Syndrome and 90% for Trisomy 18. The second part of the test also detects 80% of babies with Open Neural Tube Defect.
5. If my screening test shows an increased risk, it does NOT mean a problem has been diagnosed, only that my pregnancy should be further evaluated.
6. If my screening test shows a result in the "normal range", it does NOT guarantee that the baby is normal. Other problems including Chromosome abnormalities or structural defects may be present or develop in your baby.
7. My healthcare provider(s) may release my ultrasound and pregnancy outcome to the laboratory.
8. I understand there are benefits and limitations of this test including false positives and false negative results and all my questions have been satisfactorily answered by either the doctor and/or the genetic counselor.
9. My visit to North Florida Perinatal today is to specifically undergo Sequential Screening, Any other pregnancy -related concerns have to be addresses with my obstetrician or during a separate consultation, either with a Perinatologist or Genetic Counselor on an as needed basis as established by my Obstetrician.
10. I understand that my insurance may NOT cover this service and agree to provide payment on the day of service.
11. I consent to an ultrasound examination and having my blood drawn in order to have the Sequential Screening test.
12. Genetic counseling has been offered to me for further explanation of my risk assessment.
13. I understand that it is my responsibility to complete the second part of the test.

Patient's Name (Please Print): \_\_\_\_\_ Date: \_\_\_\_\_

Patient's Signature: \_\_\_\_\_ Date of Birth: \_\_\_\_\_

Witness: \_\_\_\_\_ Current Weight: \_\_\_\_\_



## Consentimiento para prueba de detección secuencial

He leído la información del folleto del paciente y entiendo que:

1. Una nueva opción para la detección del Síndrome de Down, trisomía 18, y defecto del tubo neural abierto (espina bífida) está disponible.
2. Este examen es una manera segura y no invasiva de conocer más acerca de las posibilidades de su bebé de tener ciertos defectos de nacimiento. La prueba secuencial tiene el objetivo de identificar a las madres con mayor riesgo, y **NO proporciona un diagnóstico**.
3. La prueba secuencial es un examen en dos partes que es el único que le puede proporcionar dos respuestas, una evaluación preliminar del riesgo en el primer trimestre y una evaluación final del riesgo en el segundo trimestre.
4. La primera parte de la prueba detecta aproximadamente el 70% de los bebés con síndrome de Down y el 80% de los bebés con trisomía 18. La segunda parte de la prueba aumenta la tasa de detección al 90% para el Síndrome de Down y al 90% para la trisomía 18. La segunda parte de la prueba también detecta el 80% de los bebés con el defecto del tubo neural abierto.
5. Si mi prueba de detección muestra un aumento en el riesgo, esto **NO** significa que se ha diagnosticado un problema, solo que mi embarazo debe ser más evaluado.
6. Si mi prueba de detección muestra un resultado en el "rango normal", esto **NO** garantiza que mi bebé es normal. Pueden estar presente o desarrollarse otros problemas, incluyendo anomalías cromosómicas o defectos estructurales en tu bebé.
7. Mi(s) proveedor(es) de atención médica puede divulgar los resultados de mi ultrasonido y embarazo al laboratorio.
8. Entiendo que hay beneficios y limitaciones de esta prueba, incluyendo la posibilidad de resultados negativos y positivos falsos y todas mis preguntas han sido respondidas satisfactoriamente por mi médico y/o el asesor genético.
9. Mi visita de hoy a North Florida Perinatal es para someterme específicamente a la prueba de detección secuencial; cualquier otra preocupación relacionada con mi embarazo debe consultarse con mi obstetra, o durante una consulta separada, ya sea con un perinatólogo o asesor genético según mi obstetra estime necesario.
10. Entiendo que es posible que mi compañía de seguro no cubra este servicio, y acepto pagar el procedimiento el día en que se efectúe.
11. Acepto que me realicen un ultrasonido y un análisis de sangre para llevar a cabo la prueba de detección secuencial.
12. Me han ofrecido asesoría genética para explicar la evaluación de mis riesgos más detalladamente.
13. Entiendo que es mi responsabilidad continuar con la segunda parte del examen.

Nombre del paciente (en letra de molde): \_\_\_\_\_ Fecha: \_\_\_\_\_

Firma del paciente: \_\_\_\_\_ Fecha de nacimiento: \_\_\_\_\_

Testigo: \_\_\_\_\_ Peso actual: \_\_\_\_\_