

FORMULARIO DE RECONOCIMIENTO DE PRUEBAS GENÉTICAS DE CARDIOLOGÍA Y CÁNCER HEREDITARIO

UPMC Clinical Genomics Laboratory
300 Halket Street, Pittsburgh, PA 15213
Teléfono: (412) 641-2949 Fax: (412) 641-2893

A mí, _____
(nombre del paciente o sustituto en la toma de decisiones)

se me ha pedido que lea atentamente toda la información en este formulario. He tenido la oportunidad de hacer preguntas sobre cualquier cosa que no entienda. (Si el responsable de la toma de decisiones que firma este formulario no es el paciente, las referencias a "yo", "mi", "me" o "a mí" deben leerse como si se refirieran al "paciente", cuando corresponda). Se me solicitó que envíe una muestra de saliva, sangre o tejido para realizar pruebas genéticas. Entiendo que esta muestra se examina para las siguientes condiciones:

Entiendo que el asesoramiento genético debe producirse antes y después de las pruebas para ayudarme a entender cómo me afectan los resultados a mí y a mi familia.

Resultados

Las pruebas podrían tener los siguientes resultados:

- **Resultados positivos de las pruebas (se identifica una variante patogénica en un gen o genes): esto puede significar que padezco la enfermedad relacionada con el gen en el que se identifica la variante patogénica, que estoy en riesgo de desarrollar esta enfermedad o que soy portador de la enfermedad y podría transmitírsela a mis hijos.**
- **Resultados negativos de las pruebas** (no se identifica ninguna variante patogénica en el gen o genes analizados): esto descarta la mayor parte de las probabilidades de que exista una causa genética en la enfermedad analizada; sin embargo, este resultado puede producirse incluso si la enfermedad analizada tiene una base genética. No todos los cambios en el material genético que contribuyen a la enfermedad pueden identificarse mediante pruebas porque el conocimiento de los genes es incompleto y siempre está cambiando. Es posible que la tecnología actual no pueda identificar el gen o genes causantes de mi enfermedad.
- **Resultados inciertos de las pruebas** (se identifica una variante de significado clínico desconocido en un gen o genes): algunos cambios genéticos no se conocen bien y se desconoce su significado clínico. La realización de pruebas adicionales a mí mismo o a otros miembros de la familia puede ser útil para comprender la importancia del resultado. Un resultado incierto podría revisarse en el futuro y convertirse en un resultado positivo o negativo. Hasta entonces, el resultado es poco informativo.

Posibles riesgos

- Las pruebas pueden predecir que otro miembro de la familia tiene riesgo de desarrollar o es portador de esta enfermedad.
- Las pruebas pueden identificar el riesgo de otra afección para mí y mi familia, aunque no existan síntomas de la afección en la actualidad.
- En algunos casos, las pruebas genéticas pueden revelar que las verdaderas relaciones biológicas de una familia no son las que se habían comunicado. Esto incluye situaciones en las que el padre declarado de un individuo no es el padre biológico, o los padres de un individuo están emparentados por consanguinidad. Puede ser necesario informar de estos resultados al profesional de atención médica que solicitó la prueba.
- Es posible que me hayan diagnosticado de manera errónea clínicamente y, por tanto, no me hayan recomendado las pruebas genéticas adecuadas.
- Aunque las pruebas de ADN suelen arrojar información precisa, son posibles varias fuentes de error. Incluyen, entre otros, errores en el procesamiento de la muestra, problemas técnicos e información inexacta sobre las relaciones familiares.



FORMULARIO DE RECONOCIMIENTO DE PRUEBAS GENÉTICAS DE CÁNCER HEREDITARIO

- La legislación federal amplía algunas protecciones relativas a la discriminación genética (<http://www.genome.gov/10002328>). Si se identifica una variante patógena, la obtención de un seguro de invalidez o de vida y la empleabilidad podrían verse afectadas. Puede haber cierta preocupación por las tarifas del seguro de enfermedad. Todos los resultados de las pruebas se comunican al profesional de atención médica que las solicita y son confidenciales en la medida en que lo permita la ley.

Costo. Entiendo que las pruebas pueden no estar cubiertas por mi seguro médico y, por lo tanto, la responsabilidad financiera es mía. Seré responsable del pago una vez iniciadas las pruebas genéticas, incluso si decido no recibir los resultados. Cualquier solicitud de estudios adicionales debe ser realizada por mi proveedor de atención médica autorizado y conllevará un cargo adicional. **Entiendo que se pondrán en contacto conmigo dos veces, antes de que comience la prueba, sólo si se estima que el costo de mi bolsillo (coseguro, deducible, servicios no cubiertos) es superior a \$350. También entiendo que el laboratorio procederá automáticamente con la prueba si no notifico al laboratorio para cancelar la prueba dentro de 3 días después de su segundo intento de ponerse en contacto conmigo.**

Validación de los resultados. Las características de rendimiento de esta prueba fueron validadas por nuestros laboratorios. La Administración de Alimentos y Medicamentos de EE. UU. (FDA) no ha aprobado esta prueba; sin embargo, actualmente no se requiere la aprobación de la FDA para el uso clínico de esta prueba. Nuestros laboratorios están autorizados por las Clinical Laboratory Improvement Amendments (CLIA) para realizar pruebas de alta complejidad.

Los resultados no deben utilizarse como único medio para el diagnóstico clínico o la toma de decisiones sobre el tratamiento del paciente. Con mi firma reconozco que entiendo y acepto someterme a esta(s) prueba(s) genética(s):

Firma del paciente/tutor _____ Fecha _____ Hora _____

Declaración del profesional de salud:

He explicado la prueba de ADN, incluyendo sus riesgos, beneficios y limitaciones al paciente o tutor legal. He respondido todas las preguntas lo mejor que he podido.

Nombre en letra de molde

Firma

Fecha

Hora

Declaración del intérprete:
(si corresponde)

Ejecutar si se proporciona un intérprete para ayudar a la persona a comprender este formulario de consentimiento informado:

He traducido la información y los consejos presentados oralmente a la persona que va a ser tratada por la persona que obtiene este consentimiento. Además, he traducido a la vista el formulario de consentimiento (leído en voz alta en su idioma). A mi leal saber y entender, él/ella ha comprendido esta explicación.

Nombre en letra de molde

Identificación de Cyracom (si corresponde)

Firma (no obligatoria si se usó un intérprete de Cyracom)