ARUP LABORATORIES | NATIONAL REFERENCE LABORATORY

A nonprofit enterprise of the University of Utah and its Department of Pathology

500 Chipeta Way
Salt Lake City, Utah 84108-1221
phone: (801) 583-2787 | toll free: (800) 242-2787
fax: (801) 584-5249 | www.aruplab.com

ASENTIMIENTO/CONSENTIMIENTO INFORMADO PARA ANÁLISIS GENÉTICO MOLECULAR DE UN MENOR PARA UN TRASTORNO DE APARICIÓN EN ADULTOS

Nombre del paciente _____ Fecha de nacimiento _____ Sexo ☐ F ☐ M

Afección/gen _____

Síntomas ☐ No ☐ Desconocidos ☐ Sí (describa) _____

- La Sociedad Nacional de Asesores en Genética y la Escuela Estadounidense de Genética y Genómica Médica recomiendan aplazar los análisis genéticos predictivos en menores que busquen detectar afecciones que se inician en la edad adulta, siempre que los resultados no afecten el tratamiento médico del niño ni le ofrezcan un beneficio significativo. Los análisis predictivos deberían ofrecerse a partir de los 18 años de edad, a fin de que las personas analicen sus circunstancias, preferencias y creencias, y para preservar su autonomía y derecho a un futuro abierto.
- La ansiedad o el deseo de los padres de conocer la condición genética de sus hijos no prevalecen ante el derecho del niño de tomar sus propias decisiones en su adultez, cuando estará completamente informado de los riesgos y beneficios.
- La participación en pruebas genéticas es completamente voluntaria. Se recomienda buscar asesoramiento genético antes y después de un análisis genético. Consulte www.nsgc.org o la www.acmg.net para buscar un profesional especialista en genética médica.
- Puede haber respuestas psicológicas ante la recepción de resultados de análisis genéticos. Un resultado positivo puede causar sensaciones de depresión o ansiedad. Un resultado no concluyente puede provocar frustración. Un resultado negativo puede traer alivio.
- Los resultados de un análisis genético pueden ser positivos, negativos o no concluyentes.
  - Un resultado positivo puede confirmar si una persona está afectada por una condición genética, es portadora de la afección o tiene riesgo de desarrollarla.
  - Un resultado negativo no excluye la posibilidad de estar afectado o de ser portador de una afección genética. Las afecciones genéticas pueden tener muchas causas, algunas de las cuales pueden no ser analizables o quizás no sean completamente conocidas.
  - Un resultado no concluyente puede darse por limitaciones de los métodos de análisis del laboratorio, por limitaciones en el conocimiento del significado de las variantes identificadas o por una toma de muestra de mala calidad.
- Las variantes genéticas identificadas se interpretan utilizando la información actual en las bases de datos científicas y bibliografía médica. Dado que esta información puede variar, ARUP Laboratories puede emitir un informe revisado si el significado de una variante cambia. Las personas con una variante de significado desconocido deberán comunicarse con su proveedor de atención médica periódicamente para determinar si hay información nueva disponible.
- Los análisis genéticos pueden proporcionar información que no se había anticipado, como por ejemplo:
  - Identificar un riesgo genético no relacionado con el motivo original de la prueba.
  - Descubrir que otro miembro de la familia está afectado con una enfermedad genética o es portador de ella.
  - Revelar que no hay paternidad (la persona que manifestó ser el padre biológico no lo es).
- Aunque los resultados de la prueba de ADN usualmente son precisos, puede haber varias fuentes de error. Entre estas se incluyen: diagnóstico erróneo de una afección, identificación incorrecta de muestras y presentación de información imprecisa sobre las relaciones familiares.
- Si se identifica una variante genética, las tasas del seguro, la capacidad para obtener seguro de vida y por discapacidad, y para obtener empleo podrían verse afectadas. La Ley de no discriminación por información genética de 2008 amplía algunas protecciones contra la discriminación genética (http://www.genome.gov/10002328). Todos los resultados de las pruebas se divulgan al proveedor de atención médica solicitante y a las partes autorizadas por las leyes estatales y locales para recibirlos.
- Dado que ARUP Laboratories no es un centro de almacenamiento, la mayoría de las muestras se descartan después de finalizadas las pruebas. Algunas muestras se podrán guardar indefinidamente con el propósito de usarlas para la validación de pruebas o con fines educativos una vez eliminados los identificadores personales. Todas las muestras de Nueva York se eliminarán 60 días después de que se finalice la prueba. Puede llamar a ARUP al (800) 242-2787, ext. 3301, para solicitar la eliminación de su muestra.
- En colaboración con los esfuerzos de los Institutos Nacionales de Salud de Estados Unidos para mejorar la comprensión de variantes genéticas específicas, ARUP envía los resultados de las pruebas genéticas y la información médica sin referencias personales (no se pueden rastrear hasta el paciente), según las normas de HIPAA, a las bases de datos públicas. Se mantiene la confidencialidad de cada muestra. Si prefiere que no se compartan los resultados de su análisis, llame a ARUP al (800) 242-2787, ext. 3301. La información sin referencias personales no será compartida con las bases de datos públicas después de recibir su solicitud, pero se requiere una solicitud separada para cada prueba genética. Además, los pacientes tienen la posibilidad de participar en registros de pacientes e investigación. Para obtener más información, visite www.aruplab.com/genetics/resources.

Paciente/tutor legal Mi firma a continuación indica que un profesional de la salud debidamente calificado me ha explicado los beneficios, los riesgos y las limitaciones de las pruebas genéticas y deseo que se me realice un análisis genético predictivo para mí (o para mi hijo menor de edad).

Aclaración del menor de edad	Firma	Fecha
Aclaración del tutor legal	Firma	Fecha

Médico/Asesor en genética Les he explicado el análisis de ADN y sus riesgos, beneficios y limitaciones al menor de edad y a su tutor legal y considero que el menor desea seguir adelante con el análisis.

Aclaración del médico/asesor en genética	Firma	Fecha