

Instrucciones para los proveedores de atención médica:

- Para su conveniencia, se entrega este documento que podrá utilizar a discreción.
- Algunos estados podrían tener requisitos específicos para consentimientos informados.

Consentimiento Informado para Pruebas Genéticas de Cáncer Hereditario

Introducción. Este formulario describe los beneficios, riesgos y limitaciones de las pruebas genéticas de susceptibilidad heredada al cáncer. Esta es una prueba voluntaria y es posible que usted desee obtener asesoramiento genético antes de firmar este formulario. Lea detenidamente este formulario antes de tomar una decisión al respecto.

Propósito. Esta prueba analiza un gen o genes específicos para detectar cambios genéticos denominados mutaciones. El gen o los genes analizados se asocian a riesgos específicos de cáncer hereditario. Esta prueba ayudará a determinar si una persona tiene un riesgo significativamente mayor de desarrollar ciertos tumores debido a una mutación (o mutaciones) en uno o más genes de predisposición al cáncer. Las pruebas genéticas permiten un cálculo del riesgo de cáncer hereditario más preciso que el que se logra considerando sólo los antecedentes personales y familiares de la persona. En algunos casos, los resultados de estas pruebas pueden suministrar información sobre riesgos de trastornos médicos no relacionados con el cáncer.

Procedimiento de la prueba. Por lo general, se extraerá sangre o saliva para llenar un tubo de ensayo que será enviado a Myriad Genetic Laboratories, Inc (“Myriad”). En algunos casos se enviarán otros tipos de células. Myriad analizará el ADN de un gen o de genes específicos para detectar mutaciones asociadas a riesgos específicos de cáncer hereditario. Puede obtener información adicional sobre las pruebas y los genes analizados para cada una de las pruebas específicas disponibles visitando el sitio web de Myriad en <http://www.MySupport360.com>.

Resultados de la prueba e interpretación. Los resultados de su prueba deben evaluarse teniendo en cuenta los antecedentes clínicos personales y familiares, los resultados del examen físico, las pruebas hospitalarias y de laboratorio y la opinión clínica de su médico. Los resultados posibles son: positivo, negativo, e incierto.

- **Positivo** – Se identificó una mutación asociada a un mayor riesgo de cáncer hereditario. Conocer esta información podría ayudarle a usted y a su médico a tomar decisiones más informadas sobre su atención médica, tales como pruebas de detección, cirugías para reducir el riesgo y estrategias medicamentosas preventivas.
- **Negativo** - No se identificó mutación alguna en ninguno de los genes incluidos en sus pruebas.
 - Si usted es la primera persona de su familia en someterse a la prueba, corre al menos el mismo riesgo de cáncer que la población general. Aun así, su riesgo de cáncer hereditario podría ser mayor al promedio debido a una predisposición genética no detectable mediante esta prueba, ya sea en el gen o los genes analizados o en cualquier otro gen asociado con el cáncer hereditario.
 - Si obtiene un resultado negativo para una mutación que se sabe existe en su familia, podría considerarse que usted tiene el mismo riesgo de cáncer que la población general.
- **Incierto** – Se detectó un cambio genético pero no se sabe si este cambio está asociado al riesgo de cáncer. Su riesgo de cáncer es al menos igual al de la población general. Además, su riesgo podría ser todavía más elevado que el promedio debido a este cambio o a una predisposición genética no detectable por esta prueba, ya sea en el gen o los genes analizados o en otro gen asociado al cáncer hereditario.

Los resultados de las pruebas genéticas tienen consecuencias para los parientes consanguíneos. Con el respaldo de un adecuado proveedor de atención médica, usted podría evaluar la posibilidad de compartir sus resultados con algunos de sus parientes consanguíneos que podrían estar en riesgo. Si decide hacerlo, también debería evaluar la mejor forma de dar a conocer esta información.

Myriad mantiene la confidencialidad de los resultados de la prueba y actúa en conformidad con todas las regulaciones de la Ley Federal de Portabilidad y Responsabilidad de Seguros de Salud (HIPAA). Myriad sólo divulgará los resultados de la prueba a su proveedor de atención médica, su representante u otro proveedor de

atención médica según usted (o una persona autorizada legalmente para actuar en su nombre) lo indique por escrito o así lo exijan las leyes federales o estatales.

Beneficios. Los resultados de esta prueba genética podrían ayudarle a usted y a su médico a tomar decisiones más informadas sobre su atención médica, tales como pruebas de detección, cirugías para reducir el riesgo y estrategias medicamentosas preventivas.

La identificación de una mutación (o mutaciones) en un gen en una familia permite que otros familiares consanguíneos determinen si comparten o no el mismo riesgo de cáncer hereditario. Si obtiene un resultado positivo, debería conversar con su proveedor de atención médica sobre cómo se hereda el riesgo de cáncer hereditario e informarse sobre la probabilidad de que sus hijos y parientes consanguíneos puedan haber heredado la misma mutación (o mutaciones) en el gen o los genes analizados.

Si obtiene un resultado negativo para una mutación que se sabe existe en su familia, no puede transmitir esa mutación a sus hijos y por lo general podría considerarse que usted tiene el mismo riesgo de cáncer que la población general.

Riesgos. Las pruebas genéticas por lo general requieren que el ADN se extraiga de una muestra de sangre o muestra de saliva. Los efectos secundarios de una extracción de sangre son poco comunes pero podrían incluir: mareos, desmayos, dolor, hemorragia, formación de hematomas y, en raras ocasiones, infección.

Para tratar cuestiones relativas a una posible discriminación por parte del seguro médico, la mayoría de los estados y el gobierno federal han sancionado leyes que prohíben la discriminación genética. Además, algunos estados han sancionado leyes que limitan el uso de esta información por parte de las compañías de seguro de vida y los empleadores. Asimismo, un amplio espectro de leyes federales prohíbe la divulgación sin autorización de la información médica personal y confidencial.

Limitaciones. Esta prueba analiza sólo algunos genes importantes asociados a riesgos específicos de cáncer hereditario. Las pruebas genéticas determinan el riesgo de cáncer sólo para aquellos tipos de cáncer asociados a los genes que se analizan.

Si se descubre que usted es portador de un gen que lo(a) predispone al cáncer, es posible que existan opiniones diferentes entre los médicos respecto a cuáles constituyen los pasos más indicados a seguir. La mejor forma de determinar su tratamiento médico es a través de la consulta con su proveedor de atención médica.

El análisis de una variante genética específica de importancia incierta podría considerarse en función de la investigación y no proporcionar información adicional sobre el riesgo de cáncer a los parientes consanguíneos.

Para el estado de Nueva York. El estado de Nueva York exige que las muestras sean destruidas al finalizar el proceso de pruebas o antes de los 60 días posteriores al día en que se obtuvo la muestra.

Responsabilidad financiera. Por lo general, el seguro médico reembolsa a los individuos indicados para las pruebas genéticas o los planes HMO cubren los gastos. Todo gasto relativo a las pruebas genéticas que no sea reembolsado por el seguro médico correrá por su cuenta.

Nueva información y mensajes futuros. Debido a la dinámica que caracteriza a este campo, siempre hay nuevos datos e información que podrían cambiar la interpretación de los resultados de sus pruebas. Recomendamos que se ponga en contacto con su proveedor de atención médica por lo menos una vez al año para enterarse de todo posible cambio en la interpretación de sus resultados o nuevo desarrollo en la genética del cáncer y actualizar los datos relativos a sus antecedentes personales y familiares que pudieran afectar su riesgo de cáncer.

Declaración de consentimiento del(de la) paciente.

Al firmar abajo, yo, el/la paciente que se somete a la prueba, reconozco que:

- Se me ha brindado la oportunidad de formular preguntas y conversar con mi proveedor de atención médica sobre los beneficios y las limitaciones de la(s) prueba(s) genética(s) que me realizarán según se indica en el formulario de solicitud de prueba correspondiente o las pruebas de seguimiento solicitadas por mi proveedor de atención médica.
- He conversado con el profesional médico que solicita esta prueba acerca de la fiabilidad de los resultados positivos o negativos de las pruebas y el nivel de certeza que ofrece un resultado de prueba positivo para tal enfermedad o trastorno como pronosticador de tal enfermedad.
- Se me ha informado acerca de la disponibilidad y la importancia del asesoramiento genético y se me ha entregado información escrita que identifica un adecuado proveedor de atención médica que podría brindarme dicho asesoramiento.
- He leído este documento en su totalidad y entiendo que puedo guardar una copia para su constancia.
- Accedo a someterme a las pruebas de predisposición al cáncer hereditario y conversaré sobre los resultados y el adecuado control y/o tratamiento médico con mi proveedor de atención médica.
- Yo soy el propietario de mi historia clínica y de los resultados de mis pruebas. Mi proveedor de atención médica no debe hablar sobre los resultados de mis pruebas y la historia clínica asociada ni divulgarlos a un tercero sin mi autorización expresa por escrito, salvo que guarden relación con el tratamiento o el pago del tratamiento.

Nombre del(de la) paciente que se somete a las pruebas (en
impresión)

Fecha de nacimiento

Firma de(de la) paciente (o tutor legal*)

Fecha y hora de la
firma

* Para los niños menores de 18 años de edad se requiere que el proveedor de atención médica que solicita las pruebas genéticas obtenga un consentimiento informado del padre, madre o tutor legal. En caso de ser el tutor legal, especifique la relación con el(la) paciente: _____