

Consentimiento informado del paciente para la realización de pruebas genéticas

*OBLIGATORIO

Nombre de la persona que se realiza la prueba*: _____

Fecha de nacimiento de la persona que se realiza la prueba*: _____

Sexo de la persona que se realiza la prueba*: _____

Comprendo que yo/mi hijo estoy/está enviando una muestra al Laboratorio de diagnóstico Courtagen ("Courtagen") para realizar una prueba genética, según lo solicitado por mi médico. He analizado los beneficios, los riesgos y las limitaciones de la prueba con mi proveedor de atención médica, quien ha respondido todas mis preguntas. Al firmar el presente, presto mi consentimiento para que mi muestra de ADN/ la muestra de ADN de mi hijo, así como la información clínica relevante, sea enviada a Courtagen para la realización de la prueba. Asimismo, acepto las pruebas de seguimiento solicitadas por mi médico y comprendo que el formulario de consentimiento expira un año después de su recepción.

PARA PRUEBA DE PADRES/FAMILIARES ÚNICAMENTE

Si la persona arriba mencionada se somete a la prueba como parte de pruebas de padres/familiares adicionales, ¿presenta (o presentó) síntomas similares a los del paciente original (probando)?

No, la persona no presenta síntomas Sí (En caso afirmativo, explique)

en caso de que otros familiares presenten síntomas similares, incluya un registro genealógico/antecedentes familiares

FIRMA

Mediante mi firma reconozco que presto consentimiento para la realización de pruebas genéticas y comprendo las consecuencias médicas y financieras, incluidos los beneficios, riesgos y limitaciones que se describen arriba.

Firma del paciente o del padre/madre/tutor (nombre en imprenta y firma)*

Correo electrónico

Número de teléfono del paciente

Dirección

Ciudad/Estado/Código postal

Fecha de la muestra

Nombre del médico

Dónde enviar los formularios completos:

Si ha recibido este formulario con el kit para la toma de la muestra, DEBE entregar el formulario con la muestra en el envase proporcionado. Se aceptan copias del formulario firmado.

Por fax seguro: 617-892-7192

Para acelerar el proceso de reclamos del seguro, incluya una fotocopia de los dos lados de su tarjeta del seguro. Si tiene preguntas, no dude en comunicarse con nosotros al 877-395-7608 o al 617-714-0315.

ACERCA DE LA PRUEBA GENÉTICA DE ÚLTIMA GENERACIÓN DE COURTAGEN

El objetivo de esta prueba es identificar la base genética subyacente de mis síntomas/los síntomas de mi hijo. La secuenciación de nueva generación es un método que detecta alteraciones en la secuencia de ADN de una persona que causan o se relacionan con sus problemas de salud. Esta prueba secuencía o "corrige" los genes, y busca variantes o "faltas de ortografía". Dado que los genes son las instrucciones acerca de cómo funciona nuestro cuerpo y cómo se producen las proteínas en él, las variantes en los genes pueden resultar en proteínas que no funcionan correctamente y provocan enfermedades. Las variantes detectadas por la secuenciación de nueva generación también pueden ser confirmadas mediante un segundo método de prueba genética, como la secuenciación de Sanger (las variantes de los informes de pacientes en el estado de Nueva York se confirmarán mediante la secuenciación de Sanger). Esta prueba no es la única manera de buscar alteraciones genéticas, y es posible que el proveedor de atención médica recomiende esta prueba antes o después de otras pruebas genéticas o análisis de laboratorio.

POSIBLES RESULTADOS DE LA PRUEBA

Los resultados son evaluados por un grupo de genetistas con doctorados y maestrías, que determinan si es posible que algunas de las variantes estén relacionadas con mis síntomas/los síntomas de mi hijo. Se enviará un informe escrito a mi médico que analice cada variante potencialmente relacionada con la enfermedad. Los posibles resultados de la prueba son los siguientes:

1. Negativo: no se identifican variantes asociadas con la presunta enfermedad.
 2. Posiblemente negativo: las variantes identificadas posiblemente no estén asociadas con la enfermedad.
 3. Incierto: las variantes identificadas tienen una importancia incierta.
 4. Posiblemente positivo: las variantes identificadas posiblemente estén asociadas con la enfermedad.
 5. Candidato: las variantes identificadas son posibles candidatas para la enfermedad.
 6. Positivo: las variantes identificadas están asociadas con la enfermedad
- Además de los resultados mencionados, los resultados de esta prueba pueden sugerir o revelar una predisposición a una afección que no sea la diagnosticada. Por ejemplo, es posible que se identifique una variante en un gen que, si bien está relacionada con la afección analizada, también aumenta el riesgo de padecer cáncer o se relaciona con una enfermedad neurológica. Estos hallazgos se conocen como "hallazgos incidentales" o "hallazgos secundarios". Consulte la sección "HALLAZGOS INCIDENTALES Y OPCIÓN DE EXCLUSIÓN" para obtener más información sobre estos hallazgos y cómo optar por no recibir esta información.

LIMITACIONES DE ESTA PRUEBA

Un resultado negativo de la prueba no descarta todas las causas genéticas de enfermedades. Aún es posible que mis síntomas/los síntomas de mi hijo tengan una causa genética subyacente que esta tecnología no puede detectar o que sea producto de uno o más genes que no forman parte de este panel genético específico.

Algunos resultados tienen una importancia clínica incierta, lo que significa que, si bien es posible que estén relacionados con enfermedades, también es posible que sea alteraciones no perjudiciales que no están relacionadas con enfermedades.

Un resultado positivo no necesariamente predecirá el pronóstico o la gravedad de la enfermedad. Asimismo, si bien la identificación de una variante de importancia clínica puede ayudar a guiar el seguimiento y tratamiento, también es posible que un resultado positivo no afecte el seguimiento o tratamiento.

El objetivo de esta prueba no es evaluar la condición de portador relacionada con la reproducción. La mayoría de las personas son portadoras aparentes de más de uno de los genes secuenciados en este panel y, salvo excepciones poco comunes, no investigamos ni confirmamos estos datos. Además, la prueba de secuenciación de la nueva generación, como se usa, tiene baja sensibilidad para detectar grandes eliminaciones o duplicaciones de genes (es decir, variación en el número de copias o "CNV", por sus siglas en inglés).

ASESORAMIENTO Y PRUEBAS GENÉTICAS DE OTROS MIEMBROS DE LA FAMILIA

El asesoramiento genético es el proceso de informar a las personas y familias sobre la naturaleza, herencia, y consecuencias de los trastornos genéticos, para ayudarlos a tomar decisiones médicas informadas y personales. Courtagen ofrece sugerencias sobre los proveedores de su área, en caso de que desee realizar una consulta. La interpretación del resultado de una prueba genética puede cambiar en función de si las alteraciones genéticas identificadas se encuentran presentes en el padre/la madre u otros miembros de la familia. Por este motivo, es posible que Courtagen recomiende pruebas genéticas de otros miembros de la familia. Courtagen puede realizar pruebas a los padres de modo que las variantes seleccionadas ayuden a clasificar las variantes. Si otros miembros de la familia se someten a la misma prueba, es posible que los resultados sugieran relaciones biológicas previas no reconocidas o desconocidas, como la no paternidad. En caso de que un miembro de la familia reciba una prueba de confirmación de la variante, Courtagen modificará el informe del probando (primer paciente analizado) utilizando la relación de los miembros del grupo familiar analizados como identificadores. Tendremos en cuenta toda modificación realizada en el informe, en base a los resultados del médico. El informe modificado se entregará al médico que trata al probando. Los informes individuales no se enviarán a los miembros de la familia que se realicen la prueba.

RIESGOS DE DISCRIMINACIÓN

La Ley de no discriminación por información genética (GINA, por sus siglas en inglés) de 2008 prohíbe la discriminación por parte de los planes de seguro médico y empleadores en función de la información genética, incluidos los resultados de la prueba genética. Sin embargo, es posible que las pruebas genéticas generen cierta discriminación por parte del seguro de vida, seguro por incapacidad o seguro de cuidado a largo plazo que no se encuentre prohibida por la ley.

DIVULGACIÓN DE LOS RESULTADOS Y LA MUESTRA DE ADN

Autorizo a Courtagen a revelar los resultados de la prueba al médico que haya ordenado los estudios y a cualquier otro proveedor de atención médica que yo designe por escrito. Los resultados de la prueba se pueden revelar a cualquier entidad que, de conformidad con la ley, tenga la autoridad legal para solicitar y recibir los resultados de pruebas genéticas.

Comprendo que las muestras de ADN se utilizarán para la realización de la prueba autorizada por un médico tratante o cualquier otra prueba posterior o de seguimiento solicitada por el médico. Cualquier muestra remanente de ADN genómico se almacenará durante dos (2) años y luego será desechada. Las muestras de los residentes de Nueva York se desearán 60 días después de la realización de la prueba, a menos que la persona indique su conformidad al firmar más abajo. Algunas muestras pueden ser conservadas de manera indefinida una vez que se hayan realizado todas las pruebas para su uso en pruebas clínicas o con objetivos de investigación para contribuir con el avance del conocimiento científico. En este caso, se eliminarán todos los identificadores personales y no recibiré información sobre los resultados, ya que Courtagen no tendrá manera de determinar el origen de la muestra. Además, comprendo que Courtagen puede analizar los resúmenes de los resultados de las pruebas genéticas en presentaciones científicas, publicaciones o artículos de comercialización, dado que no se revelará ningún nombre ni identificador personal. A menos que indiquen su conformidad a continuación, no se conservarán las muestras de los residentes del estado de Nueva York por más de 60 días y Courtagen no podrá utilizar su información genómica con objetivos de investigación.

CONFORMIDAD OBLIGATORIA PARA RESIDENTES DE NUEVA YORK (FIRMAR AQUÍ)

CONSENTIMIENTOS FINANCIEROS Y DE SEGURO

Presto consentimiento para una autorización previa de seguro. Autorizo a Courtagen o su representante a realizar esta autorización previa de seguro en mi nombre, con la/s compañía/s de seguro que figuran en el expediente de mi médico tratante, o para cualquier compañía de seguro que se haya especificado

a Courtagen para esta prueba. Si mi información del seguro fue modificada recientemente, me comunicaré de inmediato con Courtagen para asegurarme de que tengan la información correcta en el expediente. Comprendo que Courtagen no comenzará el procesamiento de mi muestra de ADN hasta que no realice una autorización previa.

Presto mi consentimiento para divulgar información con el fin de pagar los beneficios. Autorizo a Courtagen a informar a mi compañía de seguros todos los asuntos relacionados con mi/s análisis de laboratorio. Comprendo que soy responsable de todos los gastos que surjan como consecuencia de esta prueba genética. Pagaré a Courtagen todos los montos adeudados dentro de un período de 30 días. En caso de que mi compañía de seguro emita un pago directamente a mí en concepto de la prueba genética, enviaré ese monto a Courtagen dentro de un período de 30 días. Las cancelaciones de esta prueba deben ser realizadas por escrito por el médico que ordenó las pruebas y están sujetas a la política financiera de Courtagen, publicada en www.courttagen.com.

Presto consentimiento para apelar cualquier denegación de reclamos de seguro, cuando sea necesario. En caso de un pago insuficiente o rechazo de cobertura por parte de mi compañía de seguro, autorizo a Courtagen o su representante a presentar una apelación en mi nombre ante mi compañía de seguro. Además, autorizo a Courtagen a tomar medidas o brindar la información necesaria para anular una denegación o recibir un reembolso en concepto del reclamo del seguro. Esta autorización permanecerá vigente hasta que se paguen los gastos correspondientes a la prueba genética en su totalidad o se cancelen de alguna otra manera.

HALLAZGOS INCIDENTALES Y OPCIÓN DE EXCLUSIÓN

Muchos genes cumplen múltiples funciones y es posible que se asocien las mutaciones de estos genes con más de una enfermedad o afección médica. Si bien los genes en nuestros paneles se seleccionan en virtud de la función o la relación con la enfermedad, es posible que estos paneles multigenéticos de la secuenciación de nueva generación identifiquen una variante que esté asociada con un enfermedad que no se está directamente relacionada con el motivo por el cual se solicitó la prueba. Estas variantes se denominan "hallazgos incidentales" o "hallazgos secundarios" y pueden revelar información inesperada.

La Universidad Americana de la Genética Médica (ACMG, por sus siglas en inglés) recomienda que se informe a los pacientes sometidos a pruebas genéticas sobre los hallazgos incidentales en 57 genes asociados con enfermedades hereditarias. Los paneles de secuenciación de nueva generación de Courtagen incluyen 18 de los 57 genes recomendados por ACMG.

Estos genes, además de tener potenciales consecuencias clínicas para la enfermedad por la que yo/ mi hijo nos estamos sometiendo a pruebas, también pueden estar asociados con afecciones médicas adicionales que pueden afectar la atención médica. Por ejemplo: *Los genes RYR1 y CACNA1S* están asociados con la función mitocondrial, pero además predisponen a una reacción posiblemente mortal a la anestesia, la hipertemia maligna, para la que se indican precauciones al momento de administrar la anestesia.

SOLICITUD PARA NO RECIBIR HALLAZGOS INCIDENTALES:

NO deseo recibir los resultados que no se estén directamente relacionados con el motivo por el cual mi médico solicita este panel de secuenciación de nueva generación.

Nombre en imprenta: _____

Firma: _____ Fecha: _____

SOLICITUD PARA NO SER CONTACTADO POR NUESTRO EQUIPO CLÍNICO:

Es posible que Courtagen necesite obtener información clínica adicional sobre usted o su hijo a fin de ofrecer la mejor interpretación genética posible. Firme aquí si NO desea que nuestro equipo clínico se comunique con usted directamente y prefiere que Courtagen se comunique con su médico.

Nombre en imprenta: _____

Firma: _____ Fecha: _____