

## Consentimiento del paciente para prueba genética cardiovascular - Página 1 de 2

HAGA UN CÍRCULO EN UNA DE LAS OPCIONES DE PRUEBA A CONTINUACIÓN O ESCRIBA EL NOMBRE DE LA PRUEBA SI NO SE ENCUENTRA EN LA LISTA.

LongQTNext      RhythmNext      HCMNext      DCMNext      CMNext      ARVCNext      FCSNext  
NoonanNext      CPVTNext      CardioNext      TAADNext      FHNext      CustomNext-Cardio  
Other Test: \_\_\_\_\_

COLOQUE SU INICIAL AL LADO DE CADA DECLARACIÓN PARA INDICAR QUE HA LEÍDO Y COMPRENDE LA INFORMACIÓN.

\_\_\_ Entiendo la siguiente información acerca del propósito de la prueba y la metodología:

El propósito de esta prueba genética molecular es determinar si usted es portador de alguna mutación que causa mayor susceptibilidad a una forma hereditaria de enfermedad cardiovascular (formas sindrómicas y no sindrómicas). Esta prueba incluirá un análisis de todos los genes incluidos en la/s prueba/s seleccionada/s, conforme lo indicó anteriormente. Su proveedor de atención médica puede brindarle mayor información acerca de la/s enfermedad/es cardiovascular/es específica/s relacionada/s con los genes incluidos en la prueba seleccionada.

La muestra de sangre, fluido corporal o tejido entregada se necesita para aislamiento y purificación del ADN para prueba genética molecular.

\_\_\_ Entiendo la siguiente información acerca de la política de divulgación de resultados de Ambry:

Debido a la complejidad de las pruebas que se basan en el ADN y las importantes consecuencias de los resultados de la prueba, estos resultados serán informados a través de su/s médico/s designado/s u otro proveedor de atención médica solicitante, y usted debe comunicarse con su proveedor para obtener los resultados de la prueba. Asimismo, los resultados de la prueba podrían ser informados a todos aquellos que, por ley, puedan tener acceso a dicha información.

\_\_\_ Entiendo la siguiente información acerca de los resultados de la prueba:

*Las mutaciones en genes incluidas en esta prueba pueden estar relacionadas con diversas enfermedades cardiovasculares hereditarias diferentes así como también con diferentes niveles de riesgos de la enfermedad.* La detección de la enfermedad cardiovascular y las recomendaciones de tratamiento médico dependerán de los genes en los que se encuentre la mutación. Es posible que los riesgos de la enfermedad y las recomendaciones de tratamiento médico no se encuentren bien definidos para algunos de los genes en este panel. Puede haber mucha variabilidad en la edad de inicio y gravedad de la enfermedad, la cual no necesariamente puede predecirse basándose en los resultados de estos estudios. Asimismo, la identificación de una mutación no significa que la detección de la enfermedad y las opciones de tratamiento médico se encuentren disponibles o estén cubiertas por el seguro médico. Si se identifican mutaciones en más de un gen en este panel, es posible que no exista información suficiente para determinar cómo estas mutaciones, combinadas, afectan su riesgo de desarrollo de una enfermedad cardiovascular.

Los resultados de esta prueba podrían estar relacionados con un mayor riesgo de desarrollo de enfermedades no cardiovasculares. Estos riesgos varían según el panel solicitado, los genes analizados y los resultados de la prueba. Esto también debería discutirlo con su proveedor de atención médica.

*Los resultados de la prueba genética tienen implicaciones para los miembros de su familia.* Si se encuentra que usted es portador de una mutación/variante en cualquiera de los genes analizados, ello también puede tener implicaciones para los miembros de su familia. Esto debería discutirlo con su proveedor de atención médica.

Existen varios tipos de resultados que pueden generarse como resultado de una prueba genética, entre los que se incluyen:

**Positivo:** Se identificaron una o más mutaciones en uno o más genes que se relacionan con una mayor susceptibilidad a enfermedades cardiovasculares. Esto confirma un diagnóstico de una enfermedad cardiovascular específica si usted es sintomático o bien significa que tiene mayor riesgo de desarrollar la enfermedad. Los tipos específicos de enfermedad cardiovascular para los que usted podría presentar un riesgo mayor dependen de los genes analizados. Su proveedor de atención médica realizará una evaluación de la enfermedad y recomendaciones de tratamiento médico basándose en lo que se conoce acerca de los genes en los que se encontró una mutación. Podría haber mayor riesgo de desarrollo de enfermedades no cardiovasculares, lo cual variará según el gen específico o la mutación identificada.

**Negativo:** No se identificaron mutaciones en los genes analizados. Este resultado reduce la probabilidad de que tenga una mutación en los genes analizados (consulte las limitaciones de la prueba). Su proveedor de atención médica realizará una evaluación de la enfermedad y recomendaciones de tratamiento médico basándose en sus antecedentes personales o familiares.

**Variante:** Se identificó una alteración en uno o más genes; no obstante, no existe información suficiente para determinar si este cambio está relacionado con un mayor riesgo de desarrollo de enfermedades cardiovasculares. Un examen riguroso de la variante y de publicaciones relacionadas puede sugerir que una variante tiene mayores probabilidades de causar enfermedades o de ser benigna. Sin embargo, en algunos casos el significado sigue siendo confuso. Su proveedor de atención médica realizará una evaluación de la enfermedad y recomendaciones de tratamiento médico basándose en sus antecedentes personales o familiares.

El asesoramiento genético antes y después de la prueba provisto por un especialista calificado, como por ejemplo un asesor genético o médico genetista, es una opción recomendada para todos los sujetos que se sometan a una prueba genética.

Entiendo que esta prueba genética molecular puede requerir otra muestra de sangre, fluido corporal o tejido para obtener resultados precisos.

## Consentimiento del paciente para prueba genética cardiovascular - Página 2 de 2

\_\_\_ Entiendo la siguiente información acerca de la discriminación genética:

Existen leyes federales vigentes que prohíben a las aseguradoras de salud y empleadores discriminar basándose en información genética; por ejemplo, la Ley de no discriminación por información genética (GINA, por sus siglas en inglés) de 2008 (Ley Pública 110-233). En la actualidad, no existen leyes que prohíban a las compañías de seguro de incapacidad, cuidado a largo plazo o vida discriminar basándose en información genética. Los resultados de la prueba genética revisten el carácter de "Información de salud protegida" (PHI), tal como se describe en la Ley de portabilidad y responsabilidad del seguro médico (HIPAA) de 1996 (Ley Pública 104-191). La divulgación de los resultados de la prueba está limitada a personal autorizado, como por ejemplo el proveedor de atención médica solicitante, y a otras partes que exija la ley.

\_\_\_ Entiendo la siguiente información acerca de las limitaciones técnicas de esta prueba:

Aunque esta prueba está destinada a identificar las mutaciones más detectables en los genes analizados, aun así es posible que existan mutaciones que esta tecnología no es capaz de detectar. Asimismo, pueden existir otros genes relacionados con la susceptibilidad a enfermedades cardiovasculares que no están incluidos en este panel o que no se conocen en este momento.

\_\_\_ Entiendo la siguiente información acerca de las limitaciones habituales del laboratorio:

Entiendo que los resultados pueden ser poco precisos debido a (entre otras cosas) los siguientes motivos: confusión de muestras, muestras no disponibles de familiares críticos, divulgación errónea de parentescos, información médica errónea o confusa acerca de su condición clínica o la de sus familiares, o problemas técnicos.

\_\_\_ Entiendo que Ambry Genetics se reserva el derecho de:

Sugerir pruebas moleculares adicionales si ello ayudaría a resolver su genotipificación clínica.

Rehusarse a practicar pruebas si no se cumple con alguna de las condiciones de este formulario de consentimiento informado.

Informar los resultados de los análisis adicionales (con excepción de los solicitados) si son clínicamente relevantes para los pacientes y sus familias (por ejemplo, las metodologías para evaluar genes específicos de interés pocas veces pueden identificar hallazgos incidentales relacionados o no con el motivo por el que se ofreció la prueba. En estas situaciones, los resultados se discutirán con mi proveedor de atención médica y se pueden recomendar pruebas adicionales).

\_\_\_ PARA RESIDENTES DEL ESTADO DE NUEVA YORK ÚNICAMENTE:

Soy residente en el Estado de Nueva York y doy autorización a Ambry Genetics para almacenar mi muestra por más de 60 días. **NOTA:** Si se deja en blanco, el consentimiento se interpreta como "NO".

**Reconocimiento por parte del paciente:** Reconozco que la información que proporciono en el formulario de solicitud de prueba es verdadera y correcta. Para seguros directos/facturación a terceros: Por el presente autorizo que los beneficios de mi seguro sean pagados directamente a Ambry Genetics Corporation, a quienes autorizo a divulgar información médica concerniente a mi prueba a mi aseguradora, y acepto que soy financieramente responsable de cualquier monto no cubierto por mi aseguradora. Entiendo que soy legalmente responsable de enviar a Ambry Genetics Corporation cualquier dinero que reciba de mi compañía de seguro médico. También autorizo a Ambry Genetics Corporation a ser mi representante designado a los fines de apelar cualquier denegación de beneficios según sea necesario. Reconozco que Ambry Genetics Corporation tiene el derecho de solicitar registros médicos adicionales, tales como notas de consulta, árbol genealógico y notas de la historia clínica/familiar directamente de mi(s) proveedor(es) con fines de verificación y facturación del seguro. Para pacientes que pagan con tarjeta de crédito: Por el presente autorizo a Ambry Genetics Corporation a facturar a mi tarjeta de crédito.

Para agilizar la consideración de la elegibilidad para el Programa de Asistencia Financiera de Ambry, indique el ingreso bruto anual total de su hogar: \$\_\_\_\_\_ y la cantidad de miembros de la familia en el hogar que se mantiene con los ingresos informados: \_\_\_\_\_. Autorizo a Ambry Genetics Corporation a verificar la información anterior con el único propósito de evaluar la necesidad financiera, incluido el derecho a buscar documentación de apoyo.

He leído, o me han leído, todo lo declarado anteriormente y comprendo la información acerca de la prueba genética molecular y he tenido la oportunidad de hacer preguntas y evacuar mis dudas acerca de la prueba, el procedimiento, los riesgos y las alternativas antes de prestar mi consentimiento informado. Mi firma al pie reconoce mi participación voluntaria en esta prueba de genética molecular y que dicho análisis genético no garantiza de manera alguna mi salud, la salud de un niño nonato, ni la salud de otros miembros de mi familia.

\_\_\_\_\_  
Firma del paciente (o del padre/tutor si el paciente es menor de edad)

\_\_\_\_\_  
Fecha

\_\_\_\_\_  
Nombre del paciente (en letra de imprenta)

\_\_\_\_\_  
Nombre y parentesco (padre/tutor si el paciente es menor de edad)