

Consentimiento del paciente para pruebas genéticas para detectar cáncer hereditario - Página 1 de 2

Introducción a las pruebas genéticas:

Las pruebas para las afecciones genéticas son complejas. Se recomienda dar información sobre genética antes y después de la prueba a todas las personas que se someten a pruebas genéticas.

Muestra y finalidad de la prueba genética:

La finalidad de esta prueba genética molecular es determinar si tiene alguna mutación que provoque mayor riesgo de desarrollar cáncer. Esta prueba implicará el análisis de todos los genes incluidos en el panel de cáncer que su médico solicitó.

La muestra de sangre, de fluido corporal o de tejido presentado es obligatoria para el aislamiento y la purificación del ADN para las pruebas genéticas moleculares. Esta muestra se utilizará con el fin de determinar si está presente la mutación de un gen que puede aumentar su riesgo de desarrollar cáncer, ahora o en el futuro.

Política de divulgación de los resultados de Ambry Genetics:

Debido a la complejidad de las pruebas genéticas de línea germinal para cáncer hereditario y las consecuencias importantes de los resultados de las pruebas, estos resultados se informarán al médico solicitante. El informe de sus resultados podrá estar disponible para usted después de que su médico se lo entregue, a pedido suyo, o según corresponda en cumplimiento de las leyes y normativas locales, estatales y/o federales. Debe comunicarse con su médico para obtener y analizar los resultados de la prueba y las posibles recomendaciones de gestión médica de los resultados de las pruebas clínicamente importantes. Además, los resultados de las pruebas podrán ser revelados a todas las personas que, por ley, puedan tener acceso a tal información. Consultar la Política de privacidad de Ambry para obtener más detalles: <https://www.ambrygen.com/legal/notice-of-privacy-practices>.

Resultados de las pruebas genéticas e información sobre los riesgos:

Los genes incluidos en esta prueba pueden estar asociados con varios tipos de cáncer y también están asociados con diversos niveles de riesgo de cáncer. Las recomendaciones de su médico para su gestión médica podría diferir según los hallazgos de la prueba. Todos los genes en este panel han estado implicados en la predisposición del cáncer y están asociados con mayores riesgos de cáncer a lo largo de la vida, aunque estos riesgos pueden diferir, según el gen. Para muchos de estos genes, hay a disposición de las personas con mutaciones un examen específico y recomendaciones de gestión médica. La identificación de una mutación en otros genes también puede impactar las decisiones de gestión médica y se espera que surjan más datos y recomendaciones específicas con el transcurso del tiempo. La identificación de una mutación en algún gen no implica que las pruebas para detectar cáncer y las opciones de gestión de riesgo sean cubiertas por el seguro de salud. Dependiendo de los resultados de la prueba, es posible que no haya suficiente información disponible para determinar su riesgo de cáncer preciso. En consecuencia, los resultados de esta prueba genética pueden o no tener implicancias para su gestión médica y las opciones que incluyen examen preventivo/intervención o terapia con base en su resultado de pruebas genéticas pueden cambiar con el tiempo. Es posible que en el futuro se necesiten más pruebas a discreción de su médico a medida que más información y datos estén disponibles o si hay cambios en sus antecedentes familiares o personales.

Los resultados de la prueba genética tienen consecuencias para sus familiares. Si descubren que usted tiene una mutación en algunos de los genes analizados, es posible que sus familiares corran el riesgo de tener la misma mutación identificada en usted. Esta situación debe ser analizada con su médico.

Existen diversos tipos de resultados de pruebas genéticas, que incluyen:

Positivo: se identificó una mutación en genes asociados con mayor riesgo de desarrollar cáncer. Esto puede ser un indicador de que usted se encuentra en un mayor riesgo de desarrollar cáncer. Los tipos específicos de cáncer dependen de los genes. Su médico le indicará las pruebas para detectar cáncer y las recomendaciones de gestión médica con base en lo que se conoce acerca de los genes en los cuales se encontró una mutación.

Negativo: no se identificaron mutaciones en ninguno de los genes en los que se realizó la prueba. Esto puede ser indicador de una probabilidad reducida de que usted tenga una mutación en los genes en los que se realizó la prueba (consultar las limitaciones de las pruebas). Su médico le indicará las pruebas para detectar cáncer y las recomendaciones de gestión médica según sus antecedentes familiares y/o personales.

Variante de significado desconocido (VUS): se identificó una alteración en uno o más genes; no obstante, no hay suficiente información para determinar si este cambio está asociado con un mayor riesgo de desarrollar cáncer. Su médico le indicará las pruebas para detectar cáncer y las recomendaciones de gestión médica según sus antecedentes familiares y/o personales. Estos resultados pueden cambiar con el tiempo a medida que más datos estén disponibles y usted debe comunicarse nuevamente con su médico para analizar esos cambios.

Además del aumento de riesgo de cáncer, algunos genes en este panel también han estado implicados en otras afecciones genéticas de herencia recesiva. El informe de sus resultados indicarán si usted es portador de una de estas afecciones genéticas. Esto significa que si se identifica que usted tiene una mutación en uno de esos genes (resultado del portador) y el otro padre/madre biológico de su hijo también presenta una mutación en el mismo gen, hay un 25 % de probabilidad que un hijo se vea afectado por una de esas afecciones recesivas. El riesgo general de tener un hijo afectado con una de estas afecciones es bajo. Es posible que se recomienden más pruebas para usted o su pareja reproductora con base en los resultados de esta prueba.

En casos poco frecuentes, esta prueba genética molecular puede requerir la muestra adicional de sangre, de fluido corporal o de tejido para obtener resultados precisos.

Discriminación genética:

Hay leyes federales vigentes que prohíben que las aseguradoras y los empleadores discriminen con base en la información genética (por ejemplo, la Ley de No Discriminación por Información Genética (GINA) de 2008 (Ley Pública 110-233)). Actualmente no hay leyes federales que prohíban que las compañías de seguro de salud, por discapacidad o de cuidados a largo plazo discriminen con base en la información genética. Es posible que su estado tenga leyes más integrales en esta área. Los resultados de las pruebas genéticas se consideran información médica privada y son confidenciales en tanto lo permita la ley estatal y federal. La divulgación de los resultados de las pruebas está limitada al personal autorizado, como el médico solicitante y a las demás partes según lo exige la ley.

Limitaciones técnicas de las pruebas:

Si bien esta prueba está diseñada para identificar las mutaciones más detectables en los genes analizados, aún es posible que existan mutaciones que la tecnología de estas pruebas no pueda detectar. Además, puede haber otros genes asociados con la susceptibilidad al cáncer que no estén incluidos en este panel o que no sean conocidos en este momento.

Limitaciones del laboratorio estándar:

Es posible que ocurran resultados no precisos por los siguientes motivos (entre otros): confusión de muestras, información médica no precisa o engañosa acerca de su afección o de sus familiares o problemas técnicos. Debido a las limitaciones de la tecnología y al conocimiento incompleto de los genes, algunos cambios en el ADN o en los productos con proteínas que causan la afección pueden no ser detectados por esta prueba. Existe la posibilidad de que los hallazgos de los resultados no se puedan interpretar o sean de importancia desconocida. En circunstancias poco frecuentes, los resultados pueden sugerir una afección diferente de la que se consideró originalmente para el consentimiento para estas pruebas.

Ambry Genetics se reserva el derecho a:

- Comunicarse con usted para compartir pruebas genéticas adicionales u oportunidades de pruebas clínicas que pueden ayudar a entender la genotipificación clínica.
- Retener su muestra despersonalizada y poder utilizar el resto de la muestra despersonalizada para control de calidad del laboratorio o para fines de optimización en la validación de las pruebas de laboratorio.

Consentimiento del paciente para pruebas genéticas para detectar cáncer hereditario - Página 2 de 2

Reconocimiento del paciente:

- Entiendo que las pruebas genéticas son voluntarias y puedo elegir que no se analice mi muestra.
- He leído y comprendo la información proporcionada en este consentimiento, y todas mis preguntas han sido respondidas.
- Reconozco que la información proporcionada por mí en el Formulario de requisición de prueba (TRF) es verdadera y correcta.
- He tenido la oportunidad de hacer preguntas acerca del propósito de las pruebas, del procedimiento de las pruebas, los resultados de las pruebas, los riesgos, las limitaciones de las pruebas y mis derechos antes de firmar este consentimiento informado.

Términos y condiciones:

Reconocimiento del paciente: Reconozco que la información proporcionada por mí es verdadera y correcta. Para facturación directa al seguro: Autorizo que los beneficios de mi seguro se paguen directamente a Ambry Genetics Corporation (Ambry), autorizo a Ambry a divulgar información médica sobre mis pruebas a mi aseguradora, a ser mi representante designado a los fines de apelar cualquier negativa de beneficios según sea necesario y a solicitar registros médicos adicionales para este fin. Comprendo que soy financieramente responsable de todo monto no cubierto por mi aseguradora y que soy responsable de enviar a Ambry el dinero recibido de mi compañía de seguro de salud.

Para el paciente que paga con tarjeta de crédito: Por la presente autorizo a Ambry Genetics Corporation a facturar a mi tarjeta de crédito según lo indicado arriba. A fin de agilizar el estudio de elegibilidad para el Programa de asistencia al paciente de Ambry, proporcione el ingreso bruto total anual de la familia: \$_____ y la cantidad de integrantes de la familia que residen en la vivienda que se sustentan con el ingreso mencionado: _____. Autorizo a Ambry Genetics Corporation a verificar la información arriba mencionada a efectos de evaluar la necesidad financiera, incluido el derecho a buscar documentación justificativa.

Para residentes de Nueva York: Comprendo que, conforme a la ley del estado de Nueva York, Ambry Genetics debe desechar mi muestra después del período más prolongado, ya sea (a) la finalización de las pruebas o (b) 60 días posteriores a la fecha de toma de la muestra arriba mencionada.

Acepto que Ambry Genetics retenga mi muestra por 6 meses después de que se hayan completado todas las pruebas, incluyendo las pruebas arriba mencionadas, cualquiera de las pruebas adicionales de mi muestra que autorice dentro del periodo de retención inicial de 6 meses, y cualquiera de las pruebas ampliadas o adicionales de la muestra necesaria y requerida para demostrar la integridad de la muestra analizada o para resolver el análisis de una prueba con un resultado anterior no determinado.

No acepto que Ambry Genetics retenga mi muestra por 6 meses después de que se hayan completado las pruebas arriba mencionadas.

Mi firma a continuación confirma mi participación voluntaria en estas pruebas genéticas moleculares y tal análisis genético de ningún modo garantiza mi salud, la salud de un niño no nacido o la salud de otro familiar.

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

Fecha

Nombre del paciente (en letra de imprenta)

Nombre/parentesco (si el paciente es menor de edad)