

## Consentimiento del paciente para prueba de portador de hipertensión arterial pulmonar

**Propósito de la prueba:** Yo \_\_\_\_\_ deseo que se me realice una prueba genética molecular para determinar si soy portador de la mutación en uno de los genes que se cree que es responsable del desarrollo de hipertensión arterial pulmonar (HAP), la cual fue identificada previamente en un miembro de mi familia. Puede obtener de Ambyr Genetics una hoja complementaria con la descripción de la enfermedad.

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

**Resultados de la prueba:** Entiendo que 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 únicamente a través del/de los médico/s designado/s del paciente o asesor de genética (en los casos permitidos) y que debo comunicarme con mi proveedor de atención médica 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 que estudios de investigación han demostrado que estas pruebas genéticas pueden detectar mutaciones que causan enfermedades en sujetos con HAP hereditaria o idiopática. Esta mutación ha sido identificada en un miembro de mi familia que ha sido diagnosticado con HAP. El resultado de la prueba genética molecular puede ser uno de los siguientes:

**Positivo:** En la prueba se detectó la mutación que previamente se encontró en un miembro de mi familia. Esta mutación es claramente dañina para la función de los genes, o bien ha sido informada en publicaciones médicas como causante de enfermedades.

**Sin anomalía:** La prueba no identificó la mutación que se encontró previamente en un miembro de mi familia.

Entiendo que se cree que la HAP hereditaria presenta penetrancia incompleta, lo cual significa que no todos los sujetos portadores de una mutación dañina desarrollarán la enfermedad. El desarrollo de la enfermedad también puede depender de factores ambientales y genéticos que aún no han sido identificados así como también factores de riesgo conocidos como por ejemplo la exposición a determinadas drogas supresoras del apetito. Por lo tanto, un resultado positivo no garantiza que desarrollaré HAP. Del mismo modo, un resultado negativo, aunque tranquilizador, no garantiza de manera incondicional que no desarrollaré HAP.

Entiendo que existen riesgos psicológicos relacionados con esta prueba. Un resultado negativo podría generar sentimientos de culpa y al mismo tiempo alegría o alivio. Un resultado positivo podría dar lugar a tristeza, depresión, desesperación o futilidad. Debido al posible estrés psicológico relacionado con esta prueba, he identificado a personas a quienes puedo pedirles apoyo y les he informado mi intención de someterme a esta prueba.

Confirmando que he recibido el asesoramiento de mi médico/asesor genético \_\_\_\_\_ (nombre) acerca de las consecuencias de un resultado positivo o negativo en la prueba genética y del impacto que esta prueba puede tener en mi familia y en mi persona. He tenido la oportunidad de hacer preguntas y evacuar mis dudas.

Entiendo que existe un posible riesgo de discriminación en el seguro. Los resultados de la prueba son confidenciales y se divulgarán únicamente al médico solicitante o asesor genético, a menos que solicite que se facture al seguro por mi prueba. Mi compañía de seguro puede solicitar los resultados de la prueba para el reembolso.

Entiendo que la precisión de estos resultados depende de la precisión de la información de parentesco y mutación provista con esta solicitud. Entiendo que la prueba genética molecular puede no generar resultados y que podría necesitarse otra muestra de sangre, fluido corporal o tejido para obtener resultados precisos. Entiendo que la prueba genética molecular puede no generar resultados precisos por los siguientes motivos: confusión de muestras, muestras no disponibles de familiares críticos, divulgación errónea de parentescos, o problemas técnicos, entre otras razones.

**Derechos de Ambyr:** Ambyr se reserva el derecho de: 1) sugerir análisis moleculares adicionales si ayudarían a resolver la genotipificación clínica del paciente; 2) informar los resultados de los análisis adicionales (con excepción de los solicitados) si son clínicamente relevantes para los pacientes y sus familias; y 3) rehusarse a practicar pruebas si no se cumple con alguna de las condiciones del formulario de consentimiento del paciente.

### PARA RESIDENTES DEL ESTADO DE NUEVA YORK ÚNICAMENTE:

Soy residente del estado de Nueva York y autorizo a Ambyr Genetics a guardar mi muestra hasta por 60 años. **NOTA:** Si queda en blanco, el consentimiento se interpreta como "NO".

He leído, o me han leído, 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 esta prueba, el procedimiento, los riesgos y las alternativas antes de prestar mi consentimiento informado. Acepto someterme a la prueba genética molecular.

\_\_\_\_\_  
Firma del paciente

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

\_\_\_\_\_  
Fecha

**Médico / asesor genético:** Confirmando que le he explicado la prueba genética molecular para detectar FPI, sus limitaciones y consecuencias al paciente mencionado y Fecha: que he contestado todas sus preguntas.

\_\_\_\_\_  
Firma del médico / asesor genético

\_\_\_\_\_  
Nombre del médico / asesor genético (en letra imprenta)

\_\_\_\_\_  
Fecha