

Consentimiento del paciente para prueba diagnóstica de hipertensión arterial pulmonar

Propósito de la prueba: Deseo que se realice a mí o a mi hijo/a (haga un círculo en la opción que corresponda) _____ una prueba genética molecular para determinar si yo/mi hijo/a soy/es portador/a de alguna mutación en uno de los genes que se cree que es responsable del desarrollo de hipertensión arterial pulmonar (HAP). Resulta necesario realizar esta prueba debido a que yo/mi hijo/a tengo/tiene síntomas o análisis clínicos que, según mi médico, sugieren un diagnóstico de HAP. Puede obtener de Ambry 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 anteriores han demostrado que estas pruebas genéticas pueden detectar mutaciones que causan enfermedades en aproximadamente el 70 % de los sujetos con HAP hereditaria y en el 11-40 % de los casos no hereditarios. Además, genes que todavía no han sido identificados pueden estar involucrados en la patogénesis de la HAP. Por lo tanto, el resultado de la prueba genética molecular puede ser uno de los siguientes:

Positivo: La prueba reveló la presencia de una mutación que 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 detectó ninguna anomalía significativa en los genes. Esto no excluye la posibilidad de que sí exista una mutación en este gen, que no fue identificada a través del método utilizado. Tampoco indica que el diagnóstico clínico de HAP sea incorrecto.

Variante nueva: La prueba reveló un cambio en uno de los genes analizados. Sin embargo, no se sabe si este cambio ocasiona una disminución en la función del gen que pueda causar una enfermedad. Es posible que, a medida que se conozca nueva información, se determine que ciertas variantes nuevas causan enfermedades o bien son una variante normal benigna.

Entiendo que los resultados de este análisis podrían tener inferencia en otros miembros de mi familia en cuanto a su riesgo de desarrollar HAP. 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 otros factores. Es posible que mis familiares o yo deseemos obtener asesoramiento genético o mantener charlas con un médico acerca de estas implicaciones.

Entiendo las limitaciones de estos resultados: los resultados de la prueba podrían basarse en probabilidades, y es posible que no brinden una conclusión 100 % definitiva en cuanto a la predisposición a enfermedades genéticas o manifestaciones. 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, contaminación materna de muestras prenatales, divulgación errónea de parentescos, o problemas técnicos, entre otras razones.

Derechos de Ambry: Ambry 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 Ambry 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