

Consentimiento del Paciente Para Prueba Genética Molecular - Página 1 de 2

Propósito de la prueba: Las pruebas para detectar enfermedades genéticas son complejas. Antes de prestar su consentimiento, debería discutir con su médico u obtener asesoramiento genético profesional para comprender plenamente los riesgos y beneficios de someterse a esta prueba. El propósito de esta prueba genética molecular es determinar si yo, mi hijo o mi hijo por nacer [*haga un círculo en la opción que corresponda*] portamos mutaciones que predisponen a la enfermedad o afección específica o la causan. Por el presente otorgo mi consentimiento para participar en una prueba genética para: _____.

Se 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 aislar y purificar el ADN para la prueba genética molecular. La prueba abarcará todos los trastornos incluidos en el formulario de solicitud de Ambry Genetics. Entiendo que esta muestra se utilizará con el propósito de intentar determinar si yo y/o los miembros de mi familia somos portadores del gen de la enfermedad, o si estamos afectados por esta enfermedad genética o tenemos mayor riesgo de algún día estarlo.

Mi médico y/o asesor genético me ha explicado y entiendo lo siguiente:

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 de los médicos designados del paciente o su asesor genético (en los casos permitidos) y que debo comunicarme con mi prestador para obtener los resultados de la prueba, hablar con mi médico y/o asesor genético sobre estos resultados, y obtener asesoramiento sobre posibles intervenciones de especialistas para los resultados clínicamente significativos. Asimismo, los resultados de la prueba podrían ser divulgados a todos aquellos que, por ley, pudieran tener acceso a dicha información. Pueden ser necesarias más pruebas.

Entiendo que si los resultados de las pruebas genéticas moleculares son positivos, esto podría indicar que soy portador de la enfermedad o afección específica analizada, estoy predispuesto a ella o la tengo y puedo querer considerar pruebas independientes adicionales, consultar con mi médico u obtener asesoramiento genético. Entiendo que si los resultados de las pruebas genéticas moleculares son negativos, esto podría indicar que no soy portador de la enfermedad o afección específica analizada, estoy predispuesto a ella ni la tengo y puedo querer considerar pruebas independientes adicionales, consultar con mi médico u obtener asesoramiento genético. 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 la enfermedad genética o sus 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 motivos que incluyen, entre otros, los siguientes: confusión de las muestras, muestras no disponibles de familiares críticos, contaminación materna de las muestras prenatales, divulgación inexacta de los parentescos o problemas técnicos. En circunstancias poco frecuentes, puede identificarse un hallazgo clínicamente significativo en su muestra después de la prueba inicial como consecuencia de las mejoras en la tecnología actual o el descubrimiento de un error de diagnóstico. De ser así, se volverá a contactar a su proveedor de atención médica y se le comunicarán los resultados adicionales.

Debido a las limitaciones de la tecnología y el conocimiento incompleto de los genes, puede que algunos cambios en el ADN o productos proteicos que causan enfermedad no sean detectados por la prueba. Existe la posibilidad de que los resultados no sean interpretables o que su importancia sea desconocida. En circunstancias poco frecuentes, los resultados podrían sugerir una enfermedad diferente de la que se consideró originalmente al consentir la realización de esta prueba.

Las leyes federales prohíben a las aseguradoras de salud/empleadores discriminar basándose en información genética. En la actualidad no existen leyes federales que prohíban a las compañías de seguros de vida, cuidado a largo plazo o incapacidad discriminar basándose en información genética. Puede que su estado tenga leyes más integrales en esta área. Los resultados de la prueba genética se consideran información de salud protegida y son confidenciales en la medida permitida por la ley estatal y federal.

Derechos de Ambry: Ambry se reserva el derecho de: 1) sugerir pruebas moleculares adicionales si estas podrían ayudar a resolver la genotipificación clínica del paciente; 2) informar los resultados de las pruebas adicionales (que no sean la solicitada) si son clínicamente relevantes para los pacientes y sus familias (por ejemplo, las metodologías para evaluar genes específicos de interés algunas veces permiten identificar hallazgos incidentales relacionados o no con el motivo por el que se me ofreció la prueba a mí o a mi hijo. En estas situaciones, los resultados se discutirán con mi proveedor de atención médica y se podrán recomendar pruebas adicionales); y 3) rehusarse a realizar las pruebas si no se cumple con alguna de las condiciones del formulario de consentimiento informado.

SOLAMENTE PARA RESIDENTES DEL ESTADO DE NY:

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".

Consentimiento del Paciente Para Prueba Genética Molecular - Página 2 de 2

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 persona autorizada)

Fecha

Nombre del paciente (*en letra de imprenta*)

Nombre y parentesco de la persona autorizada (*en letra de imprenta*)