

Consentimiento del Paciente para las Pruebas Genéticas para el Cáncer Hereditario - Página 1 de 2

Introducción a Las Pruebas Genéticas

La prueba de condiciones genéticas es compleja. Debe hablar con su proveedor de atención médica u obtener asesoramiento genético profesional antes de dar su consentimiento para comprender completamente los riesgos y beneficios de realizarse esta prueba. El asesoramiento genético previo y posterior a la prueba proporcionado por un especialista calificado, como un asesor genético o un genetista médico, es una opción recomendada para todas las personas sometidas a pruebas genéticas.

Propósito de la Prueba Genética y Muestra:

El propósito de esta prueba de genética molecular es determinar si usted porta alguna mutación (s) que causa un mayor riesgo de desarrollar cáncer. Esta prueba implicará el análisis de todos genes incluidos en el panel de cáncer discutido con usted por su proveedor de atención médica.

La muestra de sangre, fluidos o tejido corporales enviada es necesaria para su aislamiento y purificación para las pruebas genéticas moleculares. Entiendo que esta muestra se utilizará con el propósito de intentar determinar si yo y / o miembros de mi familia somos portadores de una mutación genética de la enfermedad, o estamos afectados o corren un mayor riesgo algún día ser afectado por el cáncer hereditario.

Política de Divulgación de Resultados de Ambry Genetics:

Debido a la complejidad de las pruebas genéticas de línea germinal para el cáncer hereditario y las importantes implicaciones de los resultados de la prueba, estos resultados se informarán a través de su proveedor de atención médica designado o asesor genético. Debe comunicarse con su proveedor para obtener y analizar los resultados de la prueba y recibir asesoramiento con respecto a posibles recomendaciones de manejo médico para resultados de pruebas clínicamente significativos. Además, los resultados de la prueba podrían divulgarse a todos los que, por ley, puede tener acceso a dichos datos. Consulte la política de privacidad de Ambry para obtener más detalles: <https://www.ambrygen.com/legal/privacy-policy>.

Resultados de las Pruebas Genéticas e Información Sobre Riesgos:

Los genes incluidos en esta prueba pueden estar asociados con múltiples tipos de cáncer y también con diferentes niveles de riesgo de cáncer. Las recomendaciones de su proveedor de atención médica para su tratamiento médico pueden diferir según los resultados de la prueba. Todos los genes de este panel han estado implicados en predisposición al cáncer y están asociados con un mayor riesgo de cáncer de por vida, aunque estos riesgos pueden diferir, según el gene.

Para muchos de los genes, existen recomendaciones específicas de detección y manejo médico para individuos con mutaciones. La identificación de una mutación en otros genes también puede afectar las decisiones de manejo médico y se espera que surjan más datos y recomendaciones específicas con el tiempo. La identificación de una mutación en cualquier gene no implica que una prueba de detección del cáncer y las opciones de gestión de riesgos estarán cubiertas por el seguro médico. Dependiendo de los resultados de la prueba, es posible que no haya suficiente información disponible para determinar su riesgo de cáncer preciso. Por lo tanto, los resultados de esta prueba genética pueden tener o no implicaciones para su manejo médico, y las opciones que incluyen exámenes preventivos, exámenes de detección de intervención o tratamientos basados en el resultado de sus pruebas genéticas pueden cambiar con el tiempo. Es posible que se necesiten más pruebas en el futuro en la discreción de su proveedor de atención médica a medida que haya más información y datos disponibles o si hay cambios en su historial personal o familiar.

Los resultados de las pruebas genéticas tienen implicaciones para los miembros de su familia. Si se encuentra que tiene una mutación en cualquiera de los genes analizados, los miembros de su familia también pueden correr el riesgo de portar la misma mutación identificada en usted. Esto se debe discutir con su proveedor de atención médica.

Hay varios tipos de resultados de pruebas genéticas, que incluyen:

Positivo - Se identificó una mutación en uno o más gene(s) asociados con un mayor riesgo de cáncer. Esto puede indicar que tiene un mayor riesgo de desarrollar cáncer. Los tipos específicos de cáncer dependen de los genes. Su proveedor de atención médica le hará una evaluación del cáncer y recomendaciones de manejo médico basadas en lo que se sabe sobre los gene(s) en el que se encontró una mutación.

Negativo - No se identificaron mutaciones en ninguno de los genes probados. Esto puede ser indicativo de una probabilidad reducida de que tenga una mutación en los genes probados (revise limitaciones de la prueba). Su médico hará recomendaciones de detección de cáncer y manejo médico basadas en su historial personal y / o familiar.

Variante de Significado Desconocido (VSD)- Se identificó una alteración en uno o más genes; sin embargo, no hay suficiente información para determinar si este cambio está asociado con un mayor riesgo de cáncer. Una revisión exhaustiva de la variante y la literatura asociada puede sugerir que es más probable que una variante sea causante de enfermedades o benignas. Sin embargo, en algunos casos, el significado sigue sin estar claro. Su proveedor de atención médica realizará pruebas de detección del cáncer y control médico recomendaciones basadas en su historial personal y / o familiar. Estos resultados pueden cambiar con el tiempo a medida que haya más datos disponibles y su atención médica el proveedor será contactado con cualquier resultado actualizado.

Además de aumentar el riesgo de cáncer, algunos genes de este panel también se han relacionado con otras afecciones genéticas que se heredan de manera recesiva. Esta significa que si se identifica que usted porta una mutación en uno de estos genes y el otro padre biológico de su hijo también porta una mutación en el mismo gene, existe un 25% de probabilidad de que un niño se vea afectado por una de estas condiciones recesivas. El riesgo general de tener un hijo afectado por una de estas afecciones es bajo. Es posible que se recomiende una prueba suya o de su pareja reproductora según los resultados de esta prueba.

Entiendo que, en casos raros, esta prueba genética molecular puede requerir una muestra adicional de sangre, fluido corporal o muestra de tejido corporal para obtener resultados precisos.

Discriminación Genética:

Existen leyes federales vigentes que prohíben que las aseguradoras de salud y los empleadores discriminen en función de la información genética (por ejemplo, La Información Genética Ley de No Discriminación (GINA) de 2008 (Ley Pública 110-233)). Actualmente, no existen leyes federales que prohíban que las compañías de seguros de vida, cuidados a largo plazo o de discapacidad discriminen basándose en información genética. Su estado puede tener leyes más completas en esta área. Los resultados de las pruebas genéticas se consideran información de salud protegida y son confidenciales en la medida permitida por las leyes estatales y federales. La divulgación de los resultados de las pruebas está limitada al personal autorizado, como el médico ordenante, y a otras partes según lo requiera la ley.

Consentimiento del Paciente para las Pruebas Genéticas para el Cáncer Hereditario - Página 2 de 2

Limitaciones de las Pruebas Técnicas:

Esta prueba está diseñada para identificar las mutaciones más detectables en los genes analizados, aún es posible que haya mutaciones que esta tecnología de prueba es incapaz de detectar. Además, puede haber otros genes asociados con la susceptibilidad al cáncer que no están incluidos en este panel o que no se conocen en este momento.

Limitaciones Estándar de Laboratorio:

Entiendo que pueden ocurrir resultados inexactos como resultado de (pero no limitado a) las siguientes razones: mezcla de muestras, muestras no disponibles de la familia crítica miembros, informes inexactos de relaciones familiares, información médica inexacta o engañosa sobre mi condición clínica o la de los miembros de mi familia, o problemas técnicos. Debido a las limitaciones de la tecnología y al conocimiento incompleto de los genes, algunos cambios en el ADN o los productos proteína que causan enfermedades pueden no ser detectado por la prueba. Existe la posibilidad de que los resultados obtenidos no sean interpretables o de importancia desconocida. En raras circunstancias, los resultados pueden sugerir una condición diferente a la que se consideró originalmente con el propósito de dar su consentimiento para esta prueba.

Ambry Genetics se reserva el derecho a:

Comunicarse con usted para compartir pruebas genéticas adicionales u oportunidades de ensayos clínicos que puedan ayudarle a comprender su genotipado clínico. Guarda su muestra desidentificado y puede utilizar la muestra desidentificado restante para el control de calidad del laboratorio o para la optimización de la validación de pruebas de laboratorio.

Reconocimiento del Paciente:

- Mi proveedor de atención médica y / o asesor genético me explicó la información anterior.
- He leído y comprendido el Consentimiento del Paciente para las Pruebas Genéticas para el Cáncer Hereditario.
- Reconozco que la información proporcionada por mí en el [Formulario de Solicitud de Prueba \(FSP\)](#) es verdadera y correcta.
- He tenido la oportunidad de hacer preguntas sobre el propósito de la prueba, sobre el procedimiento de prueba, los resultados de la prueba, los riesgos, las limitaciones de la prueba y mis derechos antes de que yo firme este consentimiento informado.

Mi firma a continuación reconoce mi participación voluntaria en esta prueba genética molecular y dicho análisis genético de ninguna manera garantiza mi salud, la salud de un feto, o la salud de otros miembros de la familia.

Firma del Paciente (o Padre / el el guardián si el paciente es menor de edad)

Fecha

Nombre del paciente (en letra de imprenta)

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