

Consentimiento informado para pruebas genéticas de detección de cáncer hereditario

Por medio del presente, yo Nombre y apellido, solicito la realización de pruebas genéticas

- Para mí
- Para mi hijo Nombre y apellido.

He recibido de mi médico o de un asesor genético información oral y escrita (consulte sema4.com/testcatalog para obtener la hoja informativa específica de esta prueba) que describía, en términos que entendí, el tipo de pruebas genéticas a las que mi hijo o yo estamos por someternos relacionadas con este consentimiento y la exactitud, los riesgos y las limitaciones de las pruebas. Soy consciente de que puedo hablar con mi proveedor o llamar a Sema4 al 1-800-298-6470 opción 2 si tengo alguna pregunta sobre esta prueba.

Entiendo que a mi hijo o a mí nos tomarán muestras, como sangre periférica, saliva, frotis bucal o biopsia de piel. Entiendo que las muestras se usarán para determinar si mi hijo o yo tenemos una enfermedad genética, si somos portadores de una enfermedad genética o si somos más propensos a padecer una enfermedad genética o condición médica. Los resultados también podrían sugerir que tengo una condición que es diferente y/o adicional a las consideradas a los efectos de dar mi consentimiento para esta prueba o una condición adicional a estas. También entiendo que los resultados de mis pruebas genéticas o los de las pruebas de mi hijo pueden tener implicaciones para el resto de la familia, ya que las modificaciones genéticas pueden ser hereditarias.

Entiendo que esta prueba incluirá una secuenciación de exoma, que genera datos sobre la porción del ADN de mi hijo seleccionada por Sema4 que está compuesta por genes clave que llevan instrucciones para el desarrollo y la función del cuerpo. Sin embargo, solo me darán la información de las pruebas solicitadas que se relacione con este consentimiento y no se hará ninguna prueba con la muestra de mi hijo, aparte de las que autoricemos yo y mi proveedor de atención médica.

Entiendo que existen varios tipos de resultados de pruebas genéticas, por ejemplo:

- **Positivos**, lo que significa que se identificó una mutación patógena o probablemente patógena asociada con un mayor riesgo de tener cáncer. Los tipos específicos de estos riesgos pueden variar según el gen en el que se detecte la mutación. Un resultado positivo puede implicar controles médicos. Para determinados genes o mutaciones, los riesgos de tener cáncer no están bien establecidos en este momento y, con el tiempo, pueden surgir más datos y recomendaciones específicas sobre controles médicos relacionados con estos genes.
- **Negativos**, lo que significa que no se identificaron mutaciones patógenas o probablemente patógenas. Un resultado negativo disminuye, pero no elimina, la posibilidad de que mi hijo o yo seamos portadores de mutaciones patógenas o probablemente patógenas en los genes analizados o en otros genes que no se incluyen en la prueba. Mi hijo o yo aún tenemos el mismo riesgo de padecer cáncer que la población general y también podemos tener un mayor riesgo de padecer cáncer según nuestros antecedentes personales o familiares.
- **No concluyentes**, lo que significa que se identificó una alteración en los genes analizados, pero en este momento no hay información suficiente para determinar si dicha alteración está relacionada con un mayor riesgo de tener cáncer.

Hablaré con mi proveedor de atención médica o con el de mi hijo sobre las intervenciones médicas que correspondan antes de tomar cualquier medida en función de mis resultados o los de mi hijo, y daré mis resultados de la prueba genética o los de mi hijo a mis/sus proveedores de atención médica para que puedan hacerme una recomendación adecuada.

Entiendo que, aunque la probabilidad de que se me dé un diagnóstico incorrecto o se haga una interpretación incorrecta de los resultados es extremadamente baja, pueden producirse errores infrecuentes. Entiendo que estas pruebas pueden arrojar resultados cuya importancia clínica se desconozca y que se podrían analizar o solicitar muestras de los padres o de otro familiar para determinar si un hallazgo específico es hereditario. Además, se podrían identificar en mí o en mi hijo hallazgos incidentales que no estén relacionados con el diagnóstico principal. Puede producirse un error en el diagnóstico si las relaciones biológicas verdaderas de los familiares involucrados en este estudio no son como yo las he indicado.

Existen algunas leyes federales y estatales que abordan la discriminación genética. La Genetic Information Nondiscrimination Act (Ley de No Discriminación por Información Genética o GINA) de los EE. UU. prohíbe la discriminación por parte de los empleadores y los seguros médicos. Sin embargo, esta ley no protege a las personas que forman parte de las fuerzas armadas ni contra la posible discriminación de otros tipos de seguros, como el seguro de vida, de discapacidad o de atención a largo plazo.



Entiendo que mi proveedor de atención médica puede haber pedido un cálculo personalizado de índice de riesgo de cáncer que comparará mi riesgo de tener ciertos cánceres con el riesgo general de la población, y que, si se lo pide, este índice de riesgo se incluirá en mi informe de prueba genética de laboratorio clínico o se lo calculará y revisará conmigo durante mi sesión de consejería genética posterior a la prueba. Entiendo que, dependiendo de mi índice de riesgo y de otros factores de antecedentes personales y familiares, mi proveedor de atención médica podrá recomendar que me haga un cribado personalizado de cáncer.

Almacenamiento de muestras para futuros fines clínicos

Sema4 puede almacenar de forma segura una parte de la muestra mía/de mi hijo indefinidamente solo para el fin de hacer futuras pruebas clínicas que yo autorice y consienta. Mi muestra no se usará para otro fin sin mi consentimiento y no se hará ninguna prueba con mi muestra, aparte de las que autorice yo o mi proveedor de atención médica.

Si no quiero que se almacene ninguna muestra mía/de mi hijo para hacer futuras pruebas clínicas que yo solicite, puedo escribir mis iniciales aquí [Iniciales](#) y mi muestra o la de mi hijo se destruirá al finalizar las pruebas o, como máximo, 60 días después de su obtención. Entiendo que puedo retirar este consentimiento comunicándome con Sema4 enviando un correo electrónico a privacy@sema4.com.

Investigación anonimizada

Sema4 puede anonimizar y usar todos los datos y la información generada y recibida en relación con esta prueba para apoyar la investigación médica y académica relacionada con la salud, la prevención de enfermedades, el desarrollo de medicamentos y otros fines científicos, y no recibiré ninguna compensación en relación con dicha investigación. Los datos y la información se "anonimizan" eliminando cualquier información que pueda ser usada para identificar a una persona específica, como el nombre, la dirección de correo electrónico o la fecha de nacimiento. Sema4 también podría dar la información y los datos anonimizados a sus socios de investigación y enviarlos a bases de datos de investigación para su uso en investigaciones científicas y médicas, incluyendo las bases de datos científicas gestionadas por el gobierno federal, como una base de datos administrada por los National Institutes of Health (Institutos Nacionales de la Salud o NIH) (una agencia del gobierno federal que financia investigaciones). Los investigadores deben presentar una solicitud ante los NIH para ver la información que figura en la base de datos.

Si no quiero que se usen ninguno de mis datos e información anonimizados en la investigación consecuente con este consentimiento, puedo escribir mis iniciales aquí [Iniciales](#), o puedo comunicarme con Sema4 para retirar mi consentimiento, por ejemplo, mediante un correo electrónico a privacy@sema4.com.

Permiso para comunicarse conmigo

Entiendo que Sema4 podría querer comunicarse conmigo o con mi hijo en el futuro por los siguientes motivos, entre otros: para fines de investigación, para darme información general de los hallazgos de la investigación o para informarme sobre los resultados de las pruebas que se hagan con mis muestras o las de mi hijo. Entiendo que puedo notificar a Sema4 que opto por que no se comuniquen conmigo ni con mi hijo en el futuro, por ejemplo, enviando un correo electrónico a privacy@sema4.com.

Un asesor genético o mi médico/el médico de mi hijo me explicarán los resultados de mi prueba o de la de mi hijo y tendrán la oportunidad de analizar los resultados con un genetista. He tenido la oportunidad de obtener respuestas a todas mis preguntas. Si firmo este formulario en nombre de un menor de quien soy el tutor, estoy de acuerdo con que he recibido la información suficiente para firmar en su nombre.

Entiendo que este consentimiento se obtiene para proteger mi derecho a recibir respuestas a todas mis preguntas antes de que se hagan las pruebas. Entiendo que los resultados de estas pruebas se incluirán en mi expediente médico y que solo se pueden revelar a personas que tengan acceso legal a mi expediente o a las personas que yo designe para recibir esta información.

Firma de la persona que se hará las pruebas
(o tutor)

Fecha

P0466GS0121
Revisado: 04/13/2021