

## Consentimiento informado para pruebas genéticas de cáncer hereditario

Por medio del presente, yo, \_\_\_\_\_, solicito que se hagan pruebas genéticas para mí o mi hijo (nombre del hijo, si corresponde) \_\_\_\_\_. Recibí información verbal y escrita (ingresar a <https://sema4genomics.com/products/test-catalog/> para acceder a la hoja informativa de la prueba específica) de mi médico o de un asesor de genética, la cual describe, en palabras que entendí, la naturaleza de las pruebas genéticas que nos harán a mí o a mi hijo.

Me explicaron la naturaleza de la prueba genética de (nombre de la prueba) \_\_\_\_\_ y su precisión. También me detallaron sus riesgos y limitaciones. Entiendo que se tomarán muestras de mi organismo o del de mi hijo, como sangre periférica, saliva, frotis bucal o una biopsia cutánea. Entiendo que las muestras se utilizarán para determinar si mi hijo o yo tenemos una enfermedad genética, somos portadores de una enfermedad genética o somos más propensos a desarrollar una enfermedad genética o afección médica. También es posible que los resultados indiquen que tengo una afección diferente de las incluidas en el propósito del consentimiento para esta prueba. Además, entiendo que los resultados de mis pruebas genéticas o de las de mi hijo pueden repercutir en el resto de la familia, ya que los cambios genéticos se pueden heredar.

No se hará ninguna prueba adicional con mis muestras, excepto las autorizadas por mi médico, ni se informará al respecto. Entiendo que hay varios tipos de resultados de pruebas genéticas, que incluyen los siguientes:

**Positivo:** significa que se ha identificado una mutación asociada con un mayor riesgo de desarrollar cáncer. Los tipos específicos de estos riesgos pueden variar según el gen en el que se encuentre la mutación. Un resultado positivo puede tener implicaciones de tratamiento médico. En el caso de determinados genes o mutaciones, los riesgos de cáncer no están bien establecidos por el momento, y es posible que con el tiempo se obtengan más datos y recomendaciones sobre tratamientos médicos específicos relacionados con estos genes.

**Negativo:** significa que no se identificaron mutaciones. Un resultado negativo reduce, pero no elimina, la probabilidad de que mi hijo o yo seamos portadores de mutaciones de los genes analizados o de otros genes no incluidos en la prueba. Mi hijo o yo aún tenemos el mismo riesgo que la población general de desarrollar cáncer e, incluso, podemos tener un mayor riesgo de desarrollarlo según los antecedentes personales o familiares.

**No concluyente:** significa que se identificó una alteración en los genes analizados pero, por el momento, la información es insuficiente para determinar si dicha alteración está asociada con mayores riesgos de desarrollar cáncer.

Analizaré la intervención médica apropiada con mi proveedor de atención médica antes de tomar medidas basadas en mis resultados o los de mi hijo, y les proporcionaré a mis proveedores de atención médica los resultados de mis pruebas genéticas o de las de mi hijo junto con los antecedentes personales o familiares, a fin de que puedan brindar la recomendación adecuada.

Entiendo que, si bien son extremadamente bajas las probabilidades de que se determine un diagnóstico incorrecto u ocurra una mala interpretación del resultado, es posible que se produzcan errores poco frecuentes. Entiendo que estas pruebas pueden generar resultados cuya importancia clínica se desconoce y que también podrían analizarse o evaluarse las muestras de los padres u otros familiares para determinar si un hallazgo específico es heredado. Además, es posible que se identifiquen en mí o en mi hijo hallazgos incidentales no relacionados con el diagnóstico principal. Puede ocurrir un error en el diagnóstico si las relaciones biológicas verdaderas de los miembros de la familia involucrados en este estudio no son las que yo especificué.

Existen algunas leyes estatales y federales que abordan la discriminación genética. La Genetic Information Nondiscrimination Act (Ley de No Discriminación por Información Genética o GINA, por sus siglas en inglés) de los Estados Unidos prohíbe la discriminación por parte de empleados y seguros médicos. Sin embargo, esta ley no protege a personas en el servicio militar ni impide la discriminación por parte de otros tipos de seguros, como los seguros de vida, de discapacidad o de atención a largo plazo.

Al firmar este formulario de consentimiento, acepto que Sema4 almacene, anonimice y utilice mi muestra e información o las de mi hijo para apoyar investigaciones médicas y académicas. Las muestras de residentes de Nueva York no se conservarán por más de 60 días luego de la recolección y no se incluirán en estudios de investigación, a menos que dé mi consentimiento escribiendo mis iniciales a continuación. Entiendo que puedo revocar este consentimiento en cualquier momento y que mi muestra o la de mi hijo serán destruidas de forma oportuna.

----- **Solo para residentes de Nueva York:** Doy mi consentimiento para que Sema4 utilice mi muestra o la de mi hijo de manera anónima con fines de investigación científica relacionada con enfermedades genéticas y para que dicha muestra se conserve mientras sea útil para dichos fines, sin exceder los 10 años. Entiendo que puedo revocar este consentimiento en cualquier momento y que mi muestra o la de mi hijo serán destruidas de forma oportuna.

*Iniciales*

Sema4 también puede proporcionar la información sin identificación a sus socios de investigación e incluirla en bases de datos de investigación para su uso en investigaciones médicas y científicas, incluidas las bases de datos científicas mantenidas por el gobierno federal, como la base de datos de los National Institutes of Health (Institutos Nacionales de la Salud o NIH, por sus siglas en inglés), una agencia del gobierno federal que financia investigaciones. Entiendo que mi hijo y yo no recibiremos ninguna compensación en relación con dicha investigación. Si prefiero que mis muestras sin identificación y mi información médica o las de mi hijo no se utilicen en investigaciones de acuerdo con este consentimiento, lo solicitaré comunicándome con el laboratorio.

Entiendo que el laboratorio podría desear comunicarse conmigo o con mi hijo en el futuro por los siguientes motivos: fines de investigación, provisión de información general sobre hallazgos de investigación o provisión de información sobre los resultados de las pruebas hechas con mis muestras o las de mi hijo. Entiendo que puedo notificar al laboratorio para que me excluyan de futuras comunicaciones.

Recibiré una explicación de los resultados de mi prueba o de la de mi hijo por parte de un asesor de genética o de mi médico, quien tendrá la oportunidad de analizar los resultados con un genetista. He tenido la oportunidad de recibir respuestas a todas mis preguntas. En caso de firmar este formulario en nombre de un menor del cual soy el tutor legal, acepto que recibí información suficiente para firmarlo en su nombre.

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

-----  
Firma de la persona a quien le harán las pruebas o de su tutor legal

-----  
Fecha

-----  
Firma del testigo

-----  
Fecha

*Revisado el 26/04/2018*