

---

**CONSENTIMIENTO INFORMADO OBLIGATORIO PARA REALIZAR ANÁLISIS DE ADN PARA DETERMINAR**

Apellido del paciente \_\_\_\_\_ Nombre \_\_\_\_\_ Fecha de nacimiento \_\_\_\_ / \_\_\_\_ / \_\_\_\_

 ¿El paciente presenta síntomas de ELA?  No  Sí, describir: \_\_\_\_\_

¿Quién es el familiar más cercano al paciente que sufre de ELA? \_\_\_\_\_

 ¿El diagnóstico del familiar se confirmó mediante un análisis de ADN?  No  Sí  No se sabe

**ESCLEROSIS LATERAL AMIOTRÓFICA (ELA)**

- La esclerosis lateral amiotrófica (ELA), también conocida como enfermedad de Lou Gehrig, es un trastorno motriz progresivo, mortal y neurodegenerativo. Si bien existen tratamientos para mitigar los síntomas, no existe actualmente ninguna cura para la ELA. La ELA puede considerarse esporádica si se produce solamente en un miembro de la familia o puede considerarse familiar si se desarrolla en más de un miembro de la familia. Este análisis de sangre investiga once genes conocidos por su vínculo con la ELA familiar. Los resultados de este análisis puede respaldar el diagnóstico de ELA en personas sintomáticas o puede predecir que una persona asintomática presenta un riesgo mayor de desarrollar síntomas.
- Existen tres resultados posibles para este análisis:
  - 1) Negativo:** no se detectaron mutaciones genéticas en los genes relacionados con ELA que se analizaron. Esto no descarta el diagnóstico de ELA ni garantiza que usted no desarrollará la enfermedad en el futuro.
  - 2) Positivo:** se detectó una o más mutaciones genéticas desencadenantes en los genes vinculados con la ELA que se evaluaron. Este resultado indica que usted presenta un riesgo elevado de desarrollar ELA o que usted es portador de ELA, pero no constituye un diagnóstico de ELA en sí mismo. Algunas personas con mutaciones genéticas desencadenantes no desarrollan ELA. La edad de aparición, los síntomas específicos y la progresión de la enfermedad podrían basarse de forma predictiva o no en la mutación genética desencadenante solamente.
  - 3) Incierto:** Se identificó una o más variaciones genéticas en los genes vinculados con la ELA que se analizaron. Debido a la información limitada, se desconoce la importancia de la variación o variaciones. No es posible determinar si su riesgo de desarrollar ELA es superior al de la población general.
- Los resultados de este análisis podrían tener implicancias para otros familiares. Si se identifican mutaciones genéticas, esto podría predecir que otros miembros de la familia presentan un riesgo de desarrollar ELA o son portadores de la enfermedad.
- Si se identifica una mutación genética, esto podría afectar las tasas del seguro, la capacidad de obtención de un seguro de vida o por discapacidad, o bien la capacidad de obtener empleo. La legislación federal brinda determinadas protecciones respecto de la discriminación genética (<http://www.genome.gov/10002328>). Usted es responsable de analizar el posible impacto de estos resultados. Todos los resultados de los análisis se entregarán al proveedor de atención médica que los solicitó y a las partes que tengan derecho a recibirlos conforme a la legislación local y del estado.
- Existen riesgos psicológicos asociados con los análisis de detección de la ELA. Un resultado positivo podría generar graves consecuencias psicológicas, lo que incluye depresión, sensación de inutilidad, desesperación y mucho estrés. Resulta frustrante recibir un resultado que predice un cuadro clínico incierto. Debe brindarse asesoramiento tanto antes como después de realizar el análisis.
- El proveedor de atención médica que haya solicitado el análisis debe brindar los resultados en persona y estar disponible para ofrecer asesoramiento genético de seguimiento en caso de ser necesario. Debo dirigir mis preguntas respecto de la interpretación del resultado o del tratamiento médico directamente al proveedor de atención médica que haya solicitado el análisis.
- Podría solicitarse el consentimiento del paciente para permitir que la muestra se utilice para validar resultados o con fines educativos y se conserve por tiempo indeterminado siempre que se mantenga la privacidad del paciente. El resultado no se verá afectado si el paciente no presta el consentimiento mencionado. Si existen respuestas sin marcar, el consentimiento se considerará implícito.



**Autorizo el uso de la muestra de la persona que se menciona anteriormente para validar resultados y con fines educativos: [ ] Sí [ ] No**

**Apartado para el paciente o tutor legal:**

Cuento con la facultad legal de solicitar a ARUP LABORATORIES el análisis de esta muestra en busca de mutaciones genéticas vinculadas con la esclerosis lateral amiotrófica (ELA). Soy el paciente que se menciona anteriormente o su tutor legal. He recibido asesoramiento respecto de los riesgos, beneficios y limitaciones de conocer los resultados del análisis y he analizado en profundidad el impacto psicológico que estos resultados podrían generar sobre el paciente y su familia.

**Paciente/Tutor legal:**

**Nombre en letra de imprenta** \_\_\_\_\_ **Firma** \_\_\_\_\_ **Fecha** \_\_\_\_\_

**Médico solicitante:**

He explicado este análisis de ADN y sus limitaciones al paciente o tutor legal y he respondido todas sus preguntas.

**Nombre en letra de imprenta** \_\_\_\_\_ **Firma** \_\_\_\_\_ **Fecha** \_\_\_\_\_

**Número de teléfono** \_\_\_\_\_ **Fax** \_\_\_\_\_ **Especialidad** \_\_\_\_\_