

CONSENTIMIENTO INFORMADO PARA ANÁLISIS DE ADN A FIN DE DETECTAR ENFERMEDAD DE HUNTINGTON (EH)

Apellido del paciente _____ Nombre de pila _____ Fecha de nacimiento ____ / ____ / ____

¿Presenta el paciente síntomas de EH? _____ En caso afirmativo, describa _____

¿Familiar con EH más cercano del paciente? _____ Edad cuando comenzaron los síntomas _____

¿El diagnóstico del familiar se confirmó con análisis de ADN? _____

- La EH es una enfermedad heredada y neurodegenerativa que afecta los procesos de pensamiento, el movimiento, la personalidad o el ánimo. Aunque se dispone de tratamiento para los síntomas, actualmente no tiene cura. Este análisis de sangre busca determinar el número de repeticiones de CAG en el gen de la EH. Un número ampliado de repeticiones de CAG ocasiona la mayoría de casos de EH. La certeza de un análisis de ADN para EH con resultados positivos es superior al 99%. La precisión de un resultado de análisis negativo depende de la precisión del diagnóstico de EH en la familia.
- Los resultados del análisis pueden revelar la no paternidad o que otros integrantes de la familia puedan estar afectados o estén en riesgo de presentar EH.
- Entre los riesgos de someterse a un análisis de ADN se encuentran la discriminación en el empleo y los seguros. Esto puede implicar la cancelación del seguro y la incapacidad de obtener seguros en el futuro, tales como: salud, vida, incapacidad o vehicular. Los resultados de los análisis sólo se divulgarán al prestador de servicios médicos que los solicitó. Si este análisis se factura al seguro, éste podría solicitar que se le envíen los resultados.
- El análisis tiene cuatro resultados posibles:
 - 1) **Negativo:** El número de repeticiones de CAG (<27) es normal para los dos genes de la EH. Esta persona no corre riesgo de presentar EH ni de transmitirla a sus descendientes.
 - 2) **Intermedio:** El gen de la EH contiene 27-35 repeticiones. Esta persona no corre riesgo de presentar EH. Sin embargo, puede tener hijos con EH.
 - 3) **Penetrancia afectada/reducida:** El gen de la EH contiene 36-39 repeticiones de CAG; por lo tanto, esta persona podría o no presentar EH. Puede tener hijos con EH.
 - 4) **Afectado:** El gen de EH contiene 40 o mas repeticiones de CAG; por lo tanto, esta persona presentará EH en algún momento de la vida. Los descendientes de esta persona tienen un 50% de riesgo de presentar EH. La edad de aparición de los síntomas y la velocidad a la que avance esta enfermedad no se pueden predecir con exactitud. Se requiere una exploración neurológica para establecer la aparición de los síntomas.
- Los análisis de EH presentan riesgos psicológicos. Un análisis de resultados clínicos inciertos puede ser frustrante. Un resultado negativo puede generar sentimientos de culpa y también de alegría. Un resultado positivo podría conducir a consecuencias psicológicas serias, entre las que se incluye depresión, inutilidad, desesperación y estrés severo. Por lo tanto, se deberá brindar asistencia psicológica antes y después del análisis.
- El prestador de servicios médicos que emite la orden deberá transmitir en persona los resultados del análisis y estar disponible para el acompañamiento genético de seguimiento, tal y como sea necesario. Toda consulta con relación a la interpretación de resultados o cuestiones médicas se deberá dirigir al prestador de servicios médicos que emite la orden.
- Se podría dar consentimiento para permitir que la muestra sea usada para una validación de análisis, fines educativos y ser guardada indefinidamente siempre que se mantenga la privacidad del paciente. La negativa a dar el consentimiento no afectará el resultado del análisis. Si una respuesta no está marcada, el consentimiento es implícito.

Autorizo el consentimiento para usar la muestra de la persona arriba mencionada para validación de análisis y fines educativos. Sí No

Sección para el paciente o tutor legal:
 Tengo autoridad legal para solicitar a ARUP Laboratories someter esta muestra para un análisis para detectar la enfermedad de Huntington (EH). Soy el paciente antes mencionado o bien su tutor legal. Se me ha asesorado con relación a los riesgos, beneficios y limitaciones de conocer los resultados del análisis y he considerado con cuidado los impactos psicológicos que los resultados pueden tener sobre el paciente y su familia.

Paciente/Tutor legal
 Nombre en letra de imprenta: _____ Firma _____ Fecha _____

Persona que presta servicios médicos o consultor en genética que emite la orden: He explicado la información anterior al paciente o a su tutor legal.

Nombre en letra de imprenta _____ Firma _____ Especialización médica: _____

Número de teléfono (____) _____ FAX (____) _____ Fecha: _____