

CONSENTIMIENTO INFORMADO PARA REALIZAR UN ANÁLISIS DE ADN A FIN DE DETECTAR LA PRESENCIA DE LOS GENES DE LA ENFERMEDAD DE HUNTINGTON (EH)

Apellido del paciente _____ Nombre _____ Fecha de nacimiento ____ / ____ / ____
 ¿El paciente presenta síntomas de la EH? _____ Si es así, descríbalos: _____
 ¿Quién es el familiar más cercano al paciente que sufre de la EH? _____ Edad a la que comenzaron los síntomas del familiar _____ ¿El diagnóstico del familiar se confirmó mediante un análisis de ADN? _____

- La EH es una afección hereditaria y neurodegenerativa que afecta los procesos mentales, el movimiento, la personalidad o el estado de ánimo. Si bien existen tratamientos para mitigar los síntomas, no existe actualmente ninguna cura para la EH. Este análisis de sangre se realiza a fin de determinar la cantidad de repeticiones CAG que presentan los genes que determinan la presencia de la EH. La causa de la mayoría de los casos de EH es un número muy elevado de repeticiones CAG. La certeza de un resultado positivo del análisis de ADN para detectar la EH supera el 99 %. La certeza de un resultado negativo depende de la precisión de los diagnósticos de la EH que se hayan realizado en la familia.
- Los resultados del análisis podrían probar la inexistencia de paternidad o demostrar que otros familiares sufren de la EH o están en riesgo de desarrollarla.
- En caso de identificarse una mutación de los genes, esto podría afectar las tasas del seguro, la capacidad de obtener un seguro de vida o por discapacidad, o bien de obtener empleo. La legislación federal prevé ciertas protecciones respecto de la discriminación por cuestiones genéticas (<http://www.genome.gov/10002328>). Soy responsable de analizar el posible impacto de estos resultados. Todos los resultados de los análisis se entregarán al prestador de atención médica que los solicitó y a las partes que tengan derecho a recibirlos conforme a la legislación local y del estado.
- Existen cuatro resultados posibles para este análisis:
 - 1) **Negativo:** ambos genes de la EH presentan un número normal de repeticiones CAG (<27). Esta persona no se encuentra en riesgo de desarrollar la EH ni de transmitirla a sus hijos.
 - 2) **Intermedio:** los genes de la EH presentan entre 27 y 35 repeticiones. Esta persona no se encuentra en riesgo de desarrollar la EH, pero podría tener hijos que sí sufran la enfermedad.
 - 3) **Penetrancia reducida:** los genes de la EH presentan entre 36 y 39 repeticiones. Por lo tanto, esta persona podría desarrollar la EH o no desarrollarla y tener hijos que sufran la enfermedad.
 - 4) **Penetrancia completa:** los genes de la EH presentan 40 o más repeticiones CAG. Por lo tanto, esta persona desarrollará la EH en algún momento de su vida. Existe un 50 % de riesgo de que los hijos de esta persona desarrollen la enfermedad. No es posible predecir la edad en la que comenzarán los síntomas ni qué tan rápido avanzará la enfermedad. Es necesario realizar análisis neurológicos para determinar el momento en que comenzarán los síntomas.
- Existen riesgos psicológicos asociados con los análisis de detección de la EH. Resulta frustrante recibir un resultado que predice un cuadro clínico incierto. Un resultado negativo puede generar un sentimiento de culpa, o bien de felicidad. Un resultado positivo podría generar graves consecuencias psicológicas, lo que incluye depresión, sensación de inutilidad, desesperación y mucho estrés. Debe brindarse asesoramiento tanto antes como después de realizar el análisis.
- El prestador 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. Al recibir el resultado, debo asistir con un acompañante que no se encuentre en riesgo de desarrollar la EH. Debo dirigir mis preguntas respecto de la interpretación del resultado o del tratamiento médico directamente al prestador 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, se considerarán aceptadas.

Presto consentimiento al 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 autoridad legal para solicitar a ARUP Laboratories el análisis de esta muestra para detectar la presencia de la enfermedad de Huntington (EH). 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 o tutor legal

Nombre en letra de imprenta: _____ **Firma** _____ **Fecha** _____

Prestador de atención médica o asesor genético que solicita el análisis: He explicado la información que antecede al paciente o a su tutor legal.

Nombre en letra de imprenta _____ **Firma** _____ **Especialidad profesional:** _____

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