

## CONSENTIMIENTO INFORMADO PARA ANÁLISIS DE ADN POR ARTERIOPATÍA CEREBRAL AUTOSÓMICA DOMINANTE CON INFARTOS SUBCORTICALES Y LEUCOENCEFALOPATÍA (CADASIL)

Nombre del paciente _____ Médico _____ Especialidad _____ Asesor genético _____	Fecha de nacimiento _____ Sexo <input type="checkbox"/> F <input type="checkbox"/> M Teléfono del médico _____ Fax del médico _____ Teléfono del asesor _____
--	---

¿Tiene el paciente síntomas de CADASIL?  Sí  No

En caso afirmativo, describa lo siguiente: \_\_\_\_\_

¿Quién es el familiar más cercano que tiene CADASIL? \_\_\_\_\_

Edad en que comenzaron los síntomas del familiar del paciente: \_\_\_\_\_

¿Fue el diagnóstico de este familiar confirmado mediante análisis de ADN?  Sí  No

Enumere la variante de gen específica *NOTCH3*, si se conoce: \_\_\_\_\_

- La participación en pruebas genéticas es completamente voluntaria. Se recomienda buscar asesoramiento genético antes y después de un análisis genético de CADASIL. Consulte [www.nsgc.org](http://www.nsgc.org) para buscar un profesional especialista en genética médica. El proveedor de atención médica o el asesor genético que solicitan los análisis deben explicarle los resultados del análisis en persona y deben estar disponibles para el asesoramiento genético posterior. Los pacientes que se someten a análisis presintomáticos deben ir acompañados por una persona de apoyo, que no tenga riesgo de padecer CADASIL, cuando vayan a recibir los resultados.
- La CADASIL es una afección hereditaria que generalmente se presenta con accidentes isquémicos transitorios (TIA) y accidentes cerebrovasculares. Entre los síntomas se pueden incluir problemas del pensamiento, demencia, migrañas, trastornos psiquiátricos y del humor, y epilepsia. Actualmente, no existe ninguna cura ni tratamiento efectivo para la CADASIL. Este análisis de sangre implica la extracción de ADN y la secuenciación del gen *NOTCH3*. Puede detectar las variantes de ADN que provocan la enfermedad en el 95 por ciento de las personas afectadas. Una variante causante no puede identificarse en el 5 por ciento de las personas afectadas. La precisión de un resultado de análisis de ADN afectado es del 99 por ciento. Entre las posibles fuentes de error se incluyen el etiquetado incorrecto o contaminación de las muestras, transfusión, trasplante de médula ósea, y contaminación de células maternas de las muestras prenatales o del cordón umbilical.
- Existen tres resultados posibles para la prueba:
  - 1) **Negativo:** No se identificaron variantes patógenas en el gen *NOTCH3*. Esta persona no tiene riesgos de padecer CADASIL ni de tener hijos que estén afectados por la enfermedad.
  - 2) **Incierto:** Se ha identificado una variante con significado incierto en el gen *NOTCH3*. Esta persona puede tener CADASIL o no, según si la variante es causante de la enfermedad o benigna.
  - 3) **Positivo:** Se identificó una variante causante de la enfermedad en el gen *NOTCH3*; en consecuencia, esta persona tendrá los síntomas de CADASIL dentro del período de vida normal. Los hijos de esta persona tienen un 50 por ciento de riesgo de padecer CADASIL. La edad de inicio de los síntomas y la evolución de la enfermedad son muy variables.
- Los resultados del análisis pueden revelar que no hay paternidad o que otros familiares pueden estar afectados por la enfermedad o pueden tener riesgos de padecerla.
- Existen riesgos psicológicos asociados al análisis de CADASIL. Un resultado que indica que una persona no se verá afectada puede producir sentimientos de culpa y de alegría. Un resultado de análisis incierto, que indica que el paciente puede desarrollar los síntomas o no, puede ser frustrante. Un resultado que indica que la persona se verá afectada por la enfermedad puede conllevar a consecuencias psicológicas serias, incluidas sensaciones de depresión, inutilidad y estrés grave.
- Si se identifica una variante del gen *NOTCH3* que causa la enfermedad, las tasas del seguro, la capacidad para obtener seguro de vida y por discapacidad, y para obtener empleo podrían verse afectadas. La Ley de no discriminación por información genética de 2008 amplía algunas protecciones contra la discriminación genética (<http://www.genome.gov/10002328>). Todos los resultados de las pruebas se divulgan al proveedor de atención médica solicitante y a las partes autorizadas por las leyes federales, estatales y locales para recibirlos.
- Dado que ARUP no es un centro de almacenamiento, la mayoría de las muestras se descartan después de finalizadas las pruebas. Algunas muestras se podrán guardar indefinidamente con el propósito de usarlas para la validación de pruebas o con fines educativos una vez eliminados los identificadores personales. Todas las muestras de Nueva York se eliminarán 60 días después de que se finalice la prueba. Puede llamar a ARUP Laboratories al (800) 242-2787, ext. 3301, para solicitar la eliminación de su muestra.

# CONSENTIMIENTO INFORMADO PARA ANÁLISIS DE ADN POR ARTERIOPATÍA CEREBRAL AUTOSÓMICA DOMINANTE CON INFARTOS SUBCORTICALES Y LEUCOENCEFALOPATÍA (CADASIL)

**Paciente, tutor legal o persona con poder de representación (POA):** Tengo la autoridad legal para solicitarle a ARUP Laboratories que analice esta muestra para detectar CADASIL. Soy el paciente, su tutor legal, o una persona a quien el paciente designó mediante un POA. He sido asesorado acerca de los riesgos, los beneficios y las limitaciones de este análisis y he considerado atentamente el impacto psicológico que pueden tener los resultados sobre el paciente y su familia.

---

Aclaración del paciente/tutor legal/persona designada por POA

Firma

Fecha

**Proveedor de atención médica o asesor genético solicitante:** Le he explicado el análisis genético de CADASIL, incluidos sus riesgos, beneficios, limitaciones y alternativas al paciente o al tutor legal y he respondido a todas sus preguntas.

---

Aclaración del proveedor de atención médica

Firma

Fecha