

CONSENTIMIENTO INFORMADO PARA PRUEBA DE ADN PARA LA ENFERMEDAD DE HUNTINGTON (HD)

Nombre del paciente _____ Fecha de nacimiento _____ Sexo F M

¿El paciente tiene síntomas de HD? S N En caso afirmativo, especifique _____

¿Quién es el familiar con HD más cercano del paciente? _____ Edad a la que comenzaron los síntomas del familiar _____

¿Se confirmó el diagnóstico del familiar mediante una prueba de ADN? S N

- La participación en la prueba de ADN es completamente voluntaria. El asesoramiento genético es muy recomendable antes y después de la prueba genética de HD. Visite www.nsgc.org para buscar un profesional de medicina genética. El médico que ordena la prueba o el asesor genético deben explicarle los resultados en persona y estar disponibles para brindar asesoramiento genético de seguimiento. Los pacientes que se someten a pruebas presintomáticas deben estar acompañados por una persona de apoyo, que no esté en riesgo de padecer HD, al recibir los resultados.
- La HD es una condición neurodegenerativa hereditaria que afecta los procesos de pensamiento, los movimientos, la personalidad y el estado de ánimo. Aunque hay tratamientos disponibles, actualmente, no hay una cura para la HD. Este análisis de sangre determina la cantidad de repeticiones de CAG en el gen de HD. La cantidad expandida de repeticiones de CAG es la causa de la mayoría de los casos de HD. La precisión del resultado de la prueba de DNA para la enfermedad de Huntington en pacientes "afectados" es del 99%. La precisión del resultado en pacientes "no afectados" depende de la precisión del diagnóstico de la HD en la familia. Las posibles fuentes de error son, entre otras: diagnóstico clínico erróneo de una condición, imprecisión de la información sobre las relaciones familiares, etiquetado erróneo o contaminación de muestras, transfusión, trasplante de médula ósea, y contaminación de las células maternas de las muestras de sangre prenatal o del cordón umbilical.
- La prueba tiene cuatro resultados posibles:
 - 1) **No afectado:** Ambos genes de HD tienen una cantidad normal de repeticiones de CAG (<27). La persona no está en riesgo de desarrollar HD ni de tener hijos afectados.
 - 2) **Intermedio:** Un gen de HD tiene entre 27 y 35 repeticiones de CAG. Aunque la persona no está en riesgo de desarrollar HD, existe un riesgo menor de tener hijos afectados.
 - 3) **Afectado/penetrancia reducida:** Un gen de HD tiene entre 36 y 39 repeticiones de CAG; por lo tanto, la persona podría desarrollar HD y podría tener hijos afectados.
 - 4) **Afectado:** Un gen de HD contiene 40 repeticiones de CAG o más; por lo tanto, la persona desarrollará HD en un período normal de vida. Los hijos de la persona tienen un riesgo del 50% de desarrollar HD. No se puede predecir con exactitud la edad de comienzo de los síntomas y del progreso de la enfermedad. Se debe realizar un examen neurológico para determinar el comienzo de los síntomas.
- Los resultados de la prueba pueden revelar la no paternidad o que otros familiares pueden estar afectados o en riesgo de padecer la HD.
- Hay riesgos psicológicos relacionados con la prueba de HD. El resultado que indica que la persona no estará afectada puede generar sentimientos de culpa y también de alegría. El resultado intermedio, que indica que el paciente podría presentar síntomas, puede generar frustración. El resultado que indica que la persona estará afectada puede generar consecuencias psicológicas graves, entre ellas, depresión, sentimientos de inutilidad y estrés grave.
- Si se identifica una expansión de las repeticiones de CAG, la calificación de seguro, que es la aptitud para obtener seguros de vida y discapacidad, y la posibilidad de conseguir empleo se pueden ver afectadas. La Ley de No Discriminación por Información Genética de 2008 incluye ciertas protecciones contra la discriminación genética
- (<http://www.genome.gov/10002328>). Todos los resultados de la prueba se entregan al médico solicitante y a las partes con derecho a recibirlos según lo dispongan las leyes estatales y locales.
- Debido a que ARUP no es un depósito, se eliminan las muestras después de completar la prueba. Se podrán almacenar algunas muestras de manera indefinida con fines educativos y de validación de pruebas después de eliminar los identificadores personales. Todas las muestras en Nueva York son eliminadas 60 días después de completar la prueba. Usted podrá solicitar que se elimine su muestra llamando a ARUP Laboratories al (800) 242-2787, ext. 3301.

CONSENTIMIENTO INFORMADO PARA PRUEBA DE ADN PARA LA ENFERMEDAD DE HUNTINGTON (HD)

Paciente, tutor legal, apoderado Yo detento la autoridad legal para solicitar a ARUP Laboratories que realice una prueba de HD en esta muestra. Soy el paciente, su tutor legal o apoderado. Me han informado sobre los riesgos, los beneficios y las limitaciones de la prueba, y he considerado con cuidado el efecto psicológico que los resultados podrán tener en el paciente y su familia.

Nombre en letra de imprenta del paciente/tutor legal/apoderado

Firma

Fecha

Médico solicitante o asesor genético: He explicado la prueba genética de HD, y los riesgos, los beneficios, las limitaciones y las alternativas a la prueba, al paciente o a su tutor legal, y he respondido todas sus preguntas.

Nombre del médico en letra de imprenta

Firma

Fecha

Especialidad

Número de teléfono

Fax