

Aviso para el proveedor de atención médica solicitante: algunos estados exigen que los pacientes (o sus representantes autorizados) den su consentimiento informado antes de hacer pruebas genéticas, y que el proveedor de atención médica solicitante archive la documentación del consentimiento informado en el expediente médico del paciente. Este formulario pretende ayudar a los proveedores de atención médica de Nueva York a obtener el consentimiento informado del paciente en conformidad con las leyes aplicables.

Consentimiento informado para hacer pruebas genéticas

Nombre del paciente: _____ Número de ID del paciente: _____

Fecha de nacimiento del paciente: _____ Nombre del proveedor que solicitó la prueba: _____

Descripción general y propósito

Mi proveedor de atención médica habló de las siguientes pruebas conmigo: _____

Mi proveedor de atención médica me ha explicado que el propósito de las pruebas es buscar variantes u otras alteraciones genéticas que se pueden asociar con las siguientes enfermedades o condiciones: _____

Mi proveedor de atención médica me ha dado información sobre las pruebas que solicitó y me ha explicado los posibles riesgos y beneficios de las pruebas.

Propósito y consecuencias de las pruebas genéticas

Las pruebas genéticas son un tipo de prueba de laboratorio que dan información sobre los genes, los cromosomas o las proteínas obtenida de muestras de sangre, saliva u otro tejido. Las pruebas genéticas identifican similitudes o modificaciones en su material genético comparado con la información genética conocida de una población más amplia y podrían indicar una predisposición genética para la condición evaluada o su condición de portador.

Es posible que quiera obtener consejería genética profesional antes de firmar este formulario de consentimiento.

Posibles resultados e importancia de los resultados

Los resultados de las pruebas genéticas podrían ser:

- **Positivo.** Un resultado positivo podría confirmar que es portador de un gen específico o que tiene un mayor riesgo genético de tener una condición relacionada con la genética. Para establecer cualquier diagnóstico, deberá solicitar una evaluación adicional y, de ser necesario, hacer pruebas complementarias con su proveedor de atención médica. La capacidad de las pruebas genéticas para dar información sobre los riesgos o sobre el nivel de certeza varía según el tipo de prueba. Un resultado positivo de la prueba puede ayudarlo a usted y a su proveedor de atención médica a hacer un plan para reducir la posibilidad de tener una condición médica específica en el futuro.
- **Negativo.** Un resultado negativo significa que no se detectó la variante clínicamente significativa analizada. Un resultado negativo no: (i) garantiza que no tendrá una enfermedad o condición, (ii) elimina la necesidad de otras pruebas genéticas, (iii) descarta tener una variante de ADN en los genes analizados, o (iv) descarta tener condiciones hereditarias relacionadas con los genes incluidos en la prueba.
- **De significado incierto.** Un resultado de significado incierto puede (i) dar lugar a la recomendación de que sería útil hacer pruebas adicionales, (ii) permanecer incierto en el futuro previsible o (iii) resolverse con el tiempo.

Limitaciones y eficacia de las pruebas genéticas

Las pruebas genéticas tienen varias limitaciones, incluyendo:

- Las pruebas genéticas analizan regiones específicas de los genes relacionadas con la predisposición a enfermedades o condiciones asociadas. No buscan ni analizan todas las condiciones genéticas y no descartan la posibilidad de que exista una variante no detectada en otras regiones de genes.
- En algunos casos, las pruebas genéticas pueden indicar una anomalía en un gen, pero no manifestar ningún trastorno genético.
- Las pruebas genéticas pueden indicar una anomalía genética cuando la persona en realidad no está afectada (falso positivo), o no indicar ninguna anomalía genética cuando la persona sí está afectada (falso negativo).
- En el futuro podrían producirse nuevos descubrimientos sobre las pruebas genéticas que influyan en los resultados, ya que los conocimientos actuales sobre la prueba y sus resultados podrían cambiar con el tiempo.
- Puede haber posibles fuentes de error incluyendo, entre otras, trazas de contaminación, ADN de donante de trasplantes o transfusiones, errores técnicos poco frecuentes en el laboratorio, variantes de ADN poco frecuentes que ponen en riesgo el análisis de datos, sistemas de clasificación científica inconsistentes e informes imprecisos de las relaciones familiares o del diagnóstico clínico.

Rendimiento de las pruebas genéticas y revelación de los resultados

Las pruebas genéticas que se describieron arriba se harán con la muestra que tomó su proveedor de atención médica o Quest Diagnostics. El proveedor de atención médica que solicitó la prueba recibirá el informe y compartirá los resultados con usted. Si usa el portal MyQuest®, los resultados de la prueba también estarán disponibles en el portal. Quest Diagnostics seguirá las instrucciones de su proveedor de atención médica y todas las leyes aplicables cuando publique los resultados de las pruebas en el portal MyQuest®.

Tiene derecho a un tratamiento confidencial de los registros y los resultados de laboratorio. A menos que dé otro consentimiento por escrito o que lo exija la ley, Quest Diagnostics no compartirá los resultados de su prueba con nadie excepto con su proveedor de atención médica y su compañía de seguros. Quest Diagnostics puede usar sus resultados o muestras en relación con actividades operativas como el manejo y el aseguramiento de la calidad, la validación del rendimiento de la prueba y también el desarrollo y la mejora del producto, según lo permitan las leyes aplicables. Quest Diagnostics podría compartir datos anonimizados de variantes con ClinVar, un archivo público de variantes genéticas al que contribuyen los laboratorios de diagnóstico. La información sobre variantes compartida con ClinVar no contiene identificadores personales que puedan relacionarse con usted.

Su muestra se destruirá o anonimizará cuando el procedimiento termine, o no más de 60 días después de tomada la muestra. La anonimización de su muestra elimina permanentemente los datos que podrían identificarlo. Quest puede hacer pruebas genéticas con muestras anonimizadas para investigación o fines estadísticos. A menos que su muestra esté anonimizada, no se harán pruebas adicionales con su muestra.

Autorización del paciente (OBLIGATORIA):

Mi firma abajo indica que he recibido información sobre esta prueba para dar el consentimiento informado. Me dieron la oportunidad de hacer todas las preguntas que tenía sobre el procedimiento de la prueba y cuestiones relacionadas.

Firmando este formulario, doy mi consentimiento a mi proveedor de atención médica y a Quest Diagnostics para que soliciten la prueba genética, tomen mi muestra y hagan la prueba. Doy mi consentimiento para la recopilación, el uso, la revelación, la conservación y otros procesamientos de mis datos y muestras según se describió arriba.

Firma del paciente

Fecha

Firma del representante del paciente

Relación

Fecha

Para el médico/proveedor de atención médica (OBLIGATORIO):

Como médico/proveedor de atención médica solicitante, entiendo los beneficios y las limitaciones de las pruebas genéticas ordenadas y he solicitado que se hagan pruebas al paciente que se menciona arriba. Doy fe de que le he dado al paciente y a su representante la información contenida arriba y que he respondido todas sus preguntas. Considero que el paciente y su representante entienden la información y firman este consentimiento informado voluntariamente.

Firma del médico/proveedor de atención médica

Fecha

Nombre en letra de molde de la persona que obtiene el consentimiento