

Consentimiento informado para pruebas de detección de portadores

Por medio del presente, yo, _____, solicito que se hagan pruebas de detección de portadores genéticos, que pueden incluir análisis moleculares o bioquímicos. Recibi información verbal y escrita (ingresar a <https://sema4genomics.com/products/test-catalog/> para acceder a la hoja informativa de la prueba específica) de mi médico o de un asesor de genética, la cual describe, en palabras que entendí, la naturaleza de las pruebas genéticas que nos harán a mí o a mi hijo.

Entiendo que tomarán muestras de mi organismo, como sangre periférica o saliva. Entiendo que las muestras se utilizarán para determinar si soy portador de una variación genética que podría afectar la salud de mis posibles futuros hijos. También entiendo que los resultados de esta prueba podrían proporcionarme información sobre mi propia salud y mi propensión a desarrollar una enfermedad genética o una afección médica.

Me explicaron la naturaleza de las opciones de las que dispongo para las pruebas de detección de portadores (las cuales también están disponibles en <https://sema4genomics.com/products/for-pregnancy/>), incluidos los detalles relacionados con la precisión de dicha prueba, sus riesgos y sus limitaciones. Para las pruebas de detección de portadores se utilizan varias técnicas, que podrían incluir las siguientes:

Secuenciación de nueva generación de alto rendimiento	Análisis de Southern blot
Método de Sanger	Amplificación de sondas dependiente de ligandos múltiples
Análisis de mutación específica	Análisis enzimático
Electroforesis capilar	

Entiendo que, si bien son extremadamente bajas las probabilidades de que se determine un diagnóstico incorrecto u ocurra una mala interpretación del resultado, es posible que se produzcan errores poco frecuentes. Se calcula que la probabilidad de que ocurran es inferior al 1 %. Entiendo que un resultado negativo reduce, pero no elimina, la probabilidad de que yo sea portador de una o más mutaciones de los genes analizados. Entiendo que las pruebas de detección de portadores incluyen la evaluación de un conjunto de genes en particular y que no puede hacerse ninguna determinación con respecto a otros genes que no están incluidos en esta prueba. Entiendo que estas pruebas pueden arrojar resultados incidentales que indican que padezco una de las enfermedades del panel u otra anomalía genética.

No se hará ninguna prueba con mis muestras, excepto las autorizadas por este consentimiento. Por medio del presente, doy mi consentimiento para que se hagan las siguientes pruebas en mis muestras:

- Prueba extendida de detección de portadores (ECS) de Sema4; panel de 283 genes, O BIEN
- Los siguientes paneles/genes: _____

Al firmar este formulario de consentimiento, acepto que Sema4 almacene, anonimice y utilice mi muestra e información para apoyar investigaciones médicas y académicas. Las muestras de residentes de Nueva York no se conservarán por más de 60 días luego de la recolección y no se incluirán en estudios de investigación, a menos que dé mi consentimiento escribiendo mis iniciales a continuación. Entiendo que puedo revocar este consentimiento en cualquier momento y que mis muestras serán destruidas de forma oportuna.

Solo para residentes de Nueva York: Doy mi consentimiento para que Sema4 utilice mi muestra de manera anónima con fines de investigación científica relacionada con enfermedades genéticas y para que dicha muestra se conserve mientras sea útil para dichos fines, sin exceder los 10 años. Entiendo que puedo revocar este consentimiento en cualquier momento y que mis muestras serán destruidas de forma oportuna.

Sema4 también puede proporcionar la información sin identificación a sus socios de investigación e incluirla en bases de datos de investigación para su uso en investigaciones médicas y científicas, incluidas las bases de datos científicas mantenidas por el gobierno federal, como la base de datos de los National Institutes of Health (Institutos Nacionales de la Salud o NIH, por sus siglas en inglés), una agencia del gobierno federal que financia investigaciones. Entiendo que no recibiré ninguna compensación en relación con dicha investigación. Si prefiero que mis muestras sin identificación y mi información médica no se utilicen en investigaciones de acuerdo con este consentimiento, lo solicitaré comunicándome con el laboratorio.

Entiendo que, dada la naturaleza de las pruebas de detección de portadores, mis resultados se pueden compartir con mi pareja con quien planeo formar una familia y, por medio del presente, autorizo a Sema4 y a mi médico a divulgar y analizar mis resultados con mi pareja en la medida que sea necesario para brindar los servicios de asesoramiento genético y pruebas que solicité.

Entiendo que el laboratorio podría desear comunicarse conmigo en el futuro por los siguientes motivos: fines de investigación, provisión de información general sobre hallazgos de investigación o provisión de información sobre los resultados de las pruebas de mis muestras. Entiendo que puedo notificar al laboratorio para que me excluyan de futuras comunicaciones y que dicha notificación no afectará mi atención médica.

Recibiré una explicación de los resultados de las pruebas por parte de un asesor de genética o de mi médico, quien tendrá la oportunidad de analizar los resultados con un genetista. He tenido la oportunidad de recibir respuestas a todas mis preguntas.

Entiendo que este consentimiento se obtiene para proteger mi derecho a que me respondan todas mis preguntas antes de hacer las pruebas. Entiendo que los resultados de estas pruebas se incluirán en mi expediente médico y que solo pueden divulgarse a las personas que tienen acceso legal a este expediente o a las personas que yo designe para recibir esta información.

Firma de la persona a quien le harán las pruebas/Fecha

Firma del testigo/Fecha

Revisado el 26/04/2018