



Consentimiento informado para pruebas predictivas de la enfermedad de Huntington

Estoy de acuerdo en participar en las pruebas de predicción para la enfermedad de Huntington (EH) mediante el análisis directo de la repetición de trinucleótidos (CAG) en el gen HTT localizado en el cromosoma 4. El tamaño de la repetición de trinucleótidos (CAG) determina la expresión clínica de la EH. El análisis de sangre determinará el tamaño de la repetición CAG. La prueba es muy precisa. Resultados falsos positivos o falsos negativos, debido a las confusiones de muestras, los métodos de laboratorio u otras fuentes, son posibles, pero raros.

Entiendo que hay cuatro posibles resultados a mi prueba:

1. Negativo (26 o menos repeticiones CAG): Seré informado que la repetición CAG está en el rango normal y no estoy en riesgo de desarrollar EH.
2. Normal pero mutable (27-35 repeticiones CAG): Seré informado que no tengo la mutación de repetición CAG expandida, pero que llevo una repetición CAG inestable en el gen HTT que se pueden expandir, causando EH si se transmite a mis hijos.
3. El límite (36-39 repeticiones CAG): Seré informado que las repeticiones de CAG de esta longitud por lo general se asocian con EH, aunque hay personas mayores que llevan repeticiones CAG de esta longitud que no muestran signos de la enfermedad. Cada uno de mis hijos tiene un 50 % de probabilidad de heredar el alelo y hay un riesgo significativo de la expansión de este alelo inestable causante de la enfermedad cuando se transmite a mis hijos.
4. Mutación EH (40 o más repeticiones CAG): Seré informado que las expansiones CAG de este tamaño siempre causan EH. Cada uno de mis hijos tiene un 50 % de probabilidad de heredar la mutación y, por ende, el desarrollo de EH.

Estoy de acuerdo en participar en las sesiones de asesoramiento requeridas para la realización del examen, previas a la prueba. Entiendo que el propósito de estas sesiones es asegurarse de que entiendo completamente la naturaleza de la EH y abordar todos los aspectos de la decisión de continuar con las pruebas de predicción. Además, estoy de acuerdo en mantener al menos un contacto telefónico con el consejero de la prueba después de recibir los resultados del examen.

Entiendo que un resultado positivo no me puede decir cuando voy a empezar a mostrar signos de EH. Entiendo que el diagnóstico de EH sólo puede hacerse a través de un examen neurológico.

Entiendo que los riesgos de las pruebas de predicción son principalmente de naturaleza psicológica. Un resultado poco informativo, a pesar de una posibilidad remota, puede ser frustrante y puede causar una sensación de incertidumbre. Un resultado negativo puede producir sentimientos de culpa, así como de alegría. Un resultado positivo, es decir, que la expansión CAG para la EH está presente, puede conducir a consecuencias psicológicas graves, como sentimientos de depresión, inutilidad o desesperación. La asesoría proporcionada durante la prueba está diseñada para ayudarme a adaptar lo mejor posible a los resultados poco informativos, positivos o negativos.

Físicamente, los riesgos incluyen la incomodidad de un pinchazo de aguja y la posibilidad de que se puede formar un moretón como resultado de la toma de muestra, esta marca se desvanece en unos pocos días. Entiendo que la toma de la muestra de sangre no implica peligro o riesgo inusual.

Entiendo que seré responsable de los gastos del examen. Toda la información se llevará a cabo bajo la más estricta confidencialidad. Los resultados de la prueba se me entregarán solamente a mí y a nadie más sin mi consentimiento por escrito; sin embargo, entiendo que las compañías de seguros de salud en general, tienen derecho a toda la información médica que se refiere a las personas que aseguran. La información obtenida de esta prueba se puede utilizar en publicaciones científicas u otro informe, sólo después de eliminar mi nombre y toda la información de identificación.

Mi firma en este formulario significa que he decidido participar en este programa de pruebas después de haber leído la información anterior. Se me ha dado la oportunidad de discutir los aspectos pertinentes al programa de pruebas, hacer preguntas, y por este medio consentir a participar en las pruebas con el esquema anterior.

Firma del cliente

Fecha