



Formulario de Asentimiento Informado para la realización de prueba genética para Síndrome de Cáncer Hereditario

Este formulario debe ser utilizado en pacientes entre los 12 y menos de 18 años.

Establecimiento de salud Hospital Dr. Rafael Ángel Calderón Guardia	Servicio Departamento de Hemato-Oncología	
Nombre del usuario	N.º de Identificación	Edad
Nombre del representante legal	N.º de Identificación	
Nombre del profesional que informa	Código profesional	
Nombre del profesional que realiza el procedimiento	Código profesional	

¡Hola! Estamos a tu lado para atenderte de la mejor manera. Es muy importante que escuches con atención la explicación que se te va a brindar sobre el examen que proponemos realizarte. Lee atentamente la información que se anota a continuación y siéntete en libertad de preguntar sobre cualquier cosa que no esté clara al profesional de salud que se encuentra brindándote orientación acerca de las pruebas genéticas.

¿Qué es el cáncer hereditario?

Son enfermedades que ocurren por cambios en los genes que recibes de tu mamá o papá, estos no solo contienen la información de tus características físicas que se ven a simple vista, si no también tienen la información acerca de la posibilidad que tienes de desarrollar algunas enfermedades, entre estas el cáncer.

Cuando alguno de tus padres tiene alteraciones o mutaciones en un gen que se relaciona con el cáncer existe la probabilidad de que te haya heredado esa alteración y que tu riesgo al igual que el de tu familiar puede estar aumentado.

¿En qué consiste la prueba genética?

En tomarte una muestra de sangre del brazo, aproximadamente 15 mililitros, que es el equivalente a 3 cucharaditas para analizarla en el laboratorio y buscar si hay algún cambio en la forma de tus genes que pueda aumentar el riesgo de desarrollar cáncer en el futuro.

En caso de que seas la primera persona de tu familia a quien se le realiza esta prueba el resultado puede ser:

- Positivo:** confirma que existe una alteración en tus genes, por lo que tienes un mayor riesgo de desarrollar cáncer en comparación con otras personas que no tiene estas variaciones en sus genes. En este caso se te recomendarán algunos exámenes para detectar el cáncer de manera temprana y para prevenirlo.
- No informativo (negativo para los genes estudiados):** no se identifican alteraciones en tus genes, lo que no implica que exista alguna otra causa genética de la enfermedad familiar pero que con el examen realizado no se pudo identificar.
- Incierto o variante de significado incierto:** se detectan cambios en tus genes, sin embargo, lo que sabemos al momento no es suficiente para poder determinar que tengas mayor riesgo de enfermarte.

En caso de que un familiar tuyo ya se haya hecho esta prueba y se encontró una alteración genética, la prueba en tu caso puede dar los siguientes resultados:

- Positivo (portador/a):** se encuentra en tu prueba la alteración de los genes igual que tu familiar.
- Negativo (no portador/a):** se confirma que no eres portador(a) de la mutación asociada al cáncer conocido en tu familia.

Existen algunos casos en los cuales la muestra de sangre que se toma no es suficiente para completar el estudio, por lo que es necesario hacerte una nueva extracción de sangre, esta situación es infrecuente y en caso de ser así el personal



médico o de laboratorio se contactará directamente contigo para coordinar una nueva toma de muestra.

¿Por qué es importante que me realicen la prueba genética?

Esta prueba genética te permitirá conocer si existe o no un mayor riesgo de enfermarse, en caso de que haya un mayor riesgo se te puede recomendar cosas para prevenir el cáncer o detectarlo rápidamente.

¿Qué otros estudios podrían hacerme en lugar de la prueba genética?

No existen otras pruebas como esta para saber si tienes alguna alteración en los genes. Puedes decidir si quieres hacerla o no. En caso de no querer se te recomendaría hacer algunos exámenes para revisar diferentes partes del cuerpo que así lo requieran. Una vez tomada la muestra podrías cambiar de opinión y solicitar no conocer el resultado. En todo momento tu decisión será respetada.

¿Qué pasa si no me realizo la prueba genética?

Si prefieres no realizar la prueba genética no tendremos tanta información con respecto a tu riesgo de tener cáncer, por lo que se te darán recomendaciones generales y solicitudes de algunos exámenes, sin poder conocer de manera clara si realmente los ocupas.

¿Tiene la prueba genética algún riesgo para mí?

Riesgos frecuentes y leves: están relacionados con la toma de la muestra de sangre y podrían ser hematoma (morete), coágulo, infección o dolor leve en el sitio donde se toma la muestra.

Riesgos más graves y poco frecuentes: podría revelar que alguna de las relaciones familiares que conocías no son como se suponían, es decir podría indicar que tu madre o tu padre no son realmente tus padres biológicos. Esto es muy poco frecuente que suceda, pero en caso de ser así se te daría apoyo por profesionales en psicología. Ante estas situaciones seremos muy cuidadosos para mantener la confidencialidad de esta información.

Además, un posible riesgo al conocer el resultado de la prueba podría ser emocional, por ejemplo, sensación de susto, inquietud, tristeza u otras emociones. Tenemos a tu disposición un especialista en psicología para atenderte en caso de que experimentes alguna de estas situaciones.

En caso de tener alguna enfermedad o situación especial, el personal médico te explicará si hay algún otro riesgo además de los indicados.

¿Tienes alguna duda sobre la información que se te ha brindado?

Esta es una buena ocasión para preguntar sobre cualquier duda que tengas. Pero también podrás hacer más preguntas en cualquier momento antes de la realización de la prueba genética. El profesional médico o de enfermería que se encuentra brindándote esta asesoría te responderá y anotará en el espacio "Observaciones" tus preguntas y la información brindada.

Observaciones (completar solo en caso necesario o bien, anotar NO HAY OBSERVACIONES)



Tus padres (o representante) conocen sobre esta prueba y autorizaron realizarla. Si también estás de acuerdo, te pedimos que firmes este documento.

¿Qué significa mi firma en este formulario?

La firma en este formulario significa que:

- Entendí la información que se me brindó.
- Tuve espacio para hacer preguntas y manifestar mis preocupaciones.
- El profesional de salud respondió mis preguntas y escuchó mis preocupaciones.
- Entendí los beneficios y los riesgos de la prueba que se van a realizar.

_____ Firma o huella de la persona usuaria menor de edad	_____ Fecha	_____ Hora
_____ Firma del profesional que informa	_____ Fecha	_____ Hora