



## Formulario de Consentimiento Informado para la realización de prueba genética para Síndrome de Cáncer Hereditario

<b>Establecimiento de salud:</b> Hospital Dr. Rafael Ángel Calderón Guardia	<b>Servicio:</b> Departamento de Hemato-oncología	
<b>Nombre del usuario</b>	<b>N.º de Identificación</b>	<b>Edad</b>
<b>Nombre del profesional que informa</b>	<b>Código profesional</b>	

Lea cuidadosamente y consulte al profesional cualquier duda que le surja.

**Descripción del procedimiento:** el cáncer hereditario se produce por diferentes cambios o mutaciones en la información genética, si bien estos cambios pueden ocurrir espontáneamente, la mayoría son heredados y transmitidos de generación en generación. El estudio para un síndrome de cáncer hereditario se realiza mediante un examen de sangre, en el que se busca la existencia de mutaciones de los genes responsables de favorecer el desarrollo de diferentes cánceres. La sangre que se le extraerá en el laboratorio es de aproximadamente 3 cucharaditas (15 mililitros), no se requiere de ayuno previo. A partir de la muestra de sangre se extrae ADN para analizar varios genes. Dicho ADN será almacenado de forma indefinida con fines diagnósticos personales y familiares. El resultado puede tardar hasta 4 meses en obtenerse.

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

- Positivo:** se identifica una mutación asociada a un cáncer.
- No informativo (negativo para los genes estudiados):** no se identifican alteraciones en los genes analizados, 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 alteraciones cuyo significado es desconocido y que no han sido hasta el momento asociadas a riesgo de desarrollar cáncer.

En caso de que en su familia ya se conozca una alteración genética y la prueba es para saber si usted es portador(a) de la misma, el resultado puede ser:

- Positivo (portador/a):** se confirma que usted es portador(a) de la mutación asociada al cáncer conocido en su familia.
- Verdadero negativo (no portador/a):** se confirma que usted no es portador(a) de la mutación asociada al cáncer conocido en su familia.

Los resultados positivos y variantes de significado incierto se podrían compartir de forma anonimizada en bases de datos internacionales de variantes genéticas, esto con el fin de apoyar su diagnóstico o el de otras personas.

**Objetivo y beneficios esperables:** identificar la mutación responsable del Síndrome de Cáncer Hereditario y de ser encontrada, detectar a otros familiares en riesgo, así como también plantear estrategias de vigilancia o reducción de riesgo según el caso. Si la prueba demuestra que usted tiene un riesgo aumentado, el equipo tratante podrá recomendarle controles periódicos para detectar cáncer en estadios tempranos, o bien le asesorará acerca de las medidas que podrían reducir el riesgo de padecer el cáncer.

Si la prueba demuestra que usted no tiene un riesgo aumentado podría evitar someterse a exámenes que no requiere. Si su resultado no identifica ninguna alteración puede generar la tranquilidad de que no existe riesgo de transmitir alteraciones genéticas a sus hijos.

Algunas personas sienten alivio al salir de la incertidumbre acerca de su condición genética, independientemente del resultado del análisis. Según los resultados que usted obtenga, otros miembros de su familia pueden favorecerse de esta información sobre los riesgos de padecer el síndrome, lo que les dará oportunidad de buscar consejo, análisis genético y recomendaciones para la vigilancia y prevención de cáncer.



**Alternativas disponibles:** al tratarse de un estudio diagnóstico predictivo tiene como alternativa rechazar la realización de este, en tal caso recibirá recomendaciones de vigilancia y cuidados disponibles en la Institución tomando en cuenta su historia personal y familiar. De aceptar realizarse la prueba, usted tiene la libertad de elegir sobre conocer o no el resultado.

**Consecuencias previsibles:** por la extracción de la muestra de sangre en ocasiones puede producirse un hematoma (morete), coágulo, infección o dolor en el brazo.

**Riesgos frecuentes:** están relacionados con los resultados y son de índole emocional; ante un resultado positivo puede haber ansiedad y temor; ante un resultado no informativo o de significado incierto puede experimentar incertidumbre sobre el riesgo de cáncer; ante un resultado verdadero negativo y en caso de que otros familiares sí tengan una mutación se puede experimentar sentimientos de culpa por no tener el riesgo que tienen otros familiares. Usted recibirá soporte por parte de profesionales en psicología de la Institución en caso de que así lo amerite y desee.

**Riesgos más graves:** los exámenes genéticos pueden revelar que las relaciones familiares son diferentes a lo que se suponía (por ejemplo, indicar que una madre o padre biológico pueden no serlo en realidad) o bien se podrían identificar predisposición a otras enfermedades en la persona o familia, estas condiciones son infrecuentes y su abordaje será valorado entre la persona usuaria y el equipo de salud. Se guardará la confidencialidad y privacidad requerida ante este tipo de situaciones.

**Riesgos personalizados:** el profesional le explicará y anotará en observaciones sus condiciones médicas, psicológicas y sociales que generen algún riesgo adicional para el procedimiento que se le propone.

**Dudas:** consulte al profesional si tiene alguna duda respecto al procedimiento, consecuencias y riesgos derivados de este. El profesional anotará en observaciones las dudas que usted le exponga.

**Observaciones:** el profesional de salud anotará en este recuadro la información que considere pertinente.

**Información de interés:** la presencia de una mutación no indica un 100% de certeza de desarrollar un cáncer, ni prevé cuándo puede producirse. Por otro lado, la ausencia de mutación no significa que no se desarrollará algún cáncer durante la vida, tendrá al menos el mismo riesgo de cualquier otra persona.

Además, es importante reconocer que algunas implicaciones (positivas o negativas) de la prueba pueden no ser conocidas actualmente y que las alteraciones genéticas que causan cáncer son numerosas, por lo que los estudios disponibles no detectan el 100% de estas alteraciones, razón por la que la investigación en este tema es continua. Toda la información obtenida de sus estudios genéticos y de su historia clínica será guardada bajo confidencialidad estricta.

El resultado sólo se dará de forma personal, las únicas personas con acceso a estos datos son las que usted autorice en este formulario y los profesionales de salud con acceso a su expediente quienes tienen deber de guardar confidencialidad. Usted puede cambiar de opinión cuando lo desee, con respecto a realizarse o no el estudio o conocer sus resultados. Aceptar realizar la prueba no libera al profesional o a la Caja de responsabilidades legales o administrativas que estos incumplan.



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 hacer una nueva extracción de sangre, esta situación es infrecuente y en caso de presentarse el personal médico o de laboratorio se contactará directamente con usted para coordinar una nueva toma de muestra.

**Con base en la información y explicación que el profesional me ha brindado:** declaro que toda la información que he brindado sobre mi condición de salud es cierta y que no he omitido ningún aspecto que me hubiera sido preguntado. Además, declaro que me han explicado oralmente todos los aspectos referentes al procedimiento y que existe la posibilidad de denegar/revocar el consentimiento sin que afecte otros derechos.

**De manera libre y voluntaria complete la siguiente información:**

¿Acepta someterse a la realización de la prueba genética?	(SI)	(NO)
¿Acepta que el resultado de la prueba sea entregado a otra persona en caso de imposibilidad de acudir a la consulta? *completar cuadro al final.	(SI)*	(NO)
¿Acepta que se comparta el resultado de la prueba en bases de datos internacionales, de manera anónima y resguardando su confidencialidad?	(SI)	(NO)
¿Acepta que se utilice su muestra de ADN y los resultados derivados de esta prueba debidamente anonimizados para investigación biomédica, siempre que esta haya sido aprobada por un Comité Ético Científico?	(SI)	(NO)
¿Acepta que los resultados de la prueba sean comunicados a otras personas de su familia que podrían estar en riesgo?	(SI)	(NO)
_____	_____	_____
Firma o huella del usuario	Fecha	Hora
_____	_____	_____
Firma o huella del representante (si procede)	Fecha	Hora
_____	_____	_____
Firma del profesional que informa	Fecha	Hora
<b>En caso de consentimiento por delegación (completar solo en caso necesario)</b>		
_____	_____	_____
Nombre del testigo	Firma o huella Identificación	Fecha
_____	_____	_____
Nombre del testigo	Firma o huella Identificación	Fecha
<b>En caso de revocatoria del consentimiento (completar solo en caso necesario)</b>		
He cambiado de opinión y ya no deseo realizarme el procedimiento que había autorizado.		



_____	_____	_____
Nombre del usuario o del representante (si procede)	Firma o huella Identificación	Fecha
Autorización para entregar a otras personas el resultado de la prueba (completar solo en caso necesario)		
Autorizo a entregar los resultados de la prueba a las personas abajo indicadas:		
_____	_____	_____
Nombre de la persona autorizada	Identificación	Vínculo
_____	_____	_____
Nombre de la persona autorizada	Identificación	Vínculo