

Consentimiento informado/Rechazo para pruebas de portadores de AME

(Continuación de la cara anterior)

Mi firma más abajo indica que leí, o me leyeron, la información anterior y que la comprendo. También leí o me explicaron las enfermedades o afecciones específicas para las que se realizarán pruebas y las pruebas específicas que me realizaré, incluidos las descripciones, los principios y las limitaciones de las pruebas.

Tuve la oportunidad de analizar los propósitos y los posibles riesgos de estas pruebas con mi médico o con alguien que mi médico designó. Sé que existe asesoramiento genético disponible para mí, al que puedo acceder antes y después de las pruebas. Tengo toda la información que quiero y todas mis preguntas se respondieron.

Decidí que:

Quiero una prueba de portadores de AME.

No quiero una prueba de portadores de AME.

Firma del paciente

Fecha

Obtenido por

Este formulario de consentimiento informado modelo lo proporciona Integrated Genetics como cortesía para los médicos y sus pacientes.

Integrated Genetics es una unidad de negocio de Esoterix Genetic Laboratories, LLC, una subsidiaria de propiedad absoluta de Laboratory Corporation of America Holdings.

www.integratedgenetics.com

Recursos sobre la atrofia muscular espinal

Claire Altman Heine Foundation

1112 Montana Avenue
Suite 372
Santa Monica, CA 90403
(310) 260-3262
www.clairealtmanheinefoundation.org

Families of Spinal Muscular Atrophy

925 Busse Road
Elk Grove Village, IL 60007
(800) 886-1762
www.fsma.org

National Society of Genetic Counselors

401 N. Michigan Avenue
Chicago, IL 60611
(312) 321-6834
www.nsgc.org

Genetic Alliance

4301 Connecticut Avenue NW
Suite 404
Washington, D.C. 20008-2369
(202) 966-5557
www.geneticalliance.org



Gracias a Claire Altman Heine Foundation por proporcionar contenido para la guía del paciente de atrofia muscular espinal.

Acerca de Integrated Genetics

Integrated Genetics ha sido líder en pruebas genéticas y en servicios de asesoramiento durante más de 25 años.

Este folleto es un servicio educativo que ofrece Integrated Genetics para los médicos y sus pacientes.

Para obtener más información sobre nuestras pruebas genéticas y servicios de asesoramiento, visite nuestros sitios Web:
www.mytestingoptions.com
www.integratedgenetics.com

Referencias:

- 1) Prior TW. ACMG Practice Guidelines: Carrier screening for spinal muscular atrophy. *Genet Med* 2008; 10:840-842.
- 2) Meldrum C, et al. Spinal muscular atrophy genetic counseling access and genetic knowledge: Parents' Perspectives. *J Child Neurol* 2007; 22:1019-1026.
- 3) Sugarman EA, et al. Pan-ethnic carrier screening and prenatal diagnosis for spinal muscular atrophy: clinical laboratory analysis of >72,400 specimens. *Eur J Hum Genet* 2012; 20:27-32.

 **Integrated
GENETICS**

LabCorp Specialty Testing Group

©2012 Laboratory Corporation of America® Holdings. Todos los derechos reservados.

rep-018-v4-0312

L11581-0312-4

Integrated Genetics

Servicio al Cliente (800) 848-4436

www.integratedgenetics.com

Atrofia muscular espinal



La causa heredada más común de muerte prematura en la infancia

 **Integrated
GENETICS**
LabCorp Specialty Testing Group

Atrofia muscular espinal (AME)

Este folleto contiene información general sobre pruebas de portadores de atrofia muscular espinal (AME) y cómo se hereda esta enfermedad. Esperamos que esta información le resulte útil, pero si tiene preguntas adicionales, contacte a su médico o a un profesional en genética.

Considerando la gravedad y frecuencia de la enfermedad, el American College of Medical Genetics (ACMG) recomienda que se ofrezcan a todas las personas pruebas de portadores de AME antes de la concepción o en el principio del embarazo. El objetivo principal permitir que los portadores tomen una decisión reproductiva informada.¹

¿Qué es la AME?

La atrofia muscular espinal es una enfermedad hereditaria que destruye los nervios responsables de controlar el movimiento de los músculos voluntarios, pero no afecta la inteligencia. Los músculos que controlan la respiración, la deglución, el control de la cabeza o el cuello, el caminar y el gatear son los más gravemente afectados. La atrofia muscular espinal es una enfermedad variable en términos de cuándo comienzan los síntomas. Con mayor frecuencia se manifiestan antes de que un bebé cumpla los dos años, pero en algunas personas los síntomas comienzan antes del nacimiento y en otras no hasta después de los 30 años. Más del 60% de las personas diagnosticadas con atrofia muscular espinal están afectadas gravemente.² Actualmente no hay cura ni tratamiento para la AME.

¿Cómo se hereda la AME?

Si ambos padres son portadores de un gen de AME anormal, existe la posibilidad de que cada uno de los padres transmita el gen anormal a su hijo. Una persona con dos genes de AME anormales estará afectada por la enfermedad. Con cada embarazo hay una probabilidad del:

- 25% (1 de cada 4) de que el hijo herede dos genes de AME normales y no será un portador ni se verá

- 50% (2 de cada 4) de que el hijo herede un gen de AME normal y un gen anormal y será un portador de AME (pero no estará afectado)
- 25% (1 de cada 4) de que el hijo herede dos genes de AME anormales, uno de cada uno de los padres y se verá afectado por la enfermedad

¿Yo podría ser portador de AME?

Podría ser un portador de atrofia muscular espinal aunque nadie en su familia la padezca y aunque gen anormal no tienen síntomas de la enfermedad. Al igual que la mayoría de las enfermedades heredadas, el riesgo de ser portador de AME varía según el origen étnico. Debido a que la AME es una enfermedad tan grave con una alta frecuencia de portadores, las pautas de la ACMG recomiendan que se ofrezcan pruebas a todas las personas independientemente de la raza o el origen étnico.¹

Riesgo de ser portador de AME en personas sin historial familiar de AME:³

- | | |
|----------------------|---------|
| ■ Caucásico | 1 en 47 |
| ■ Indoasiático | 1 en 52 |
| ■ Asiático | 1 en 59 |
| ■ Judío askenazita | 1 en 67 |
| ■ Hispano | 1 en 68 |
| ■ Afroestadounidense | 1 en 72 |

Si un pariente suyo tiene atrofia muscular espinal o se sabe que es portador de ella, su probabilidad de ser un portador es mayor según su historial familiar.

¿Cuál es el propósito de las pruebas de portadores de AME?

El propósito de las pruebas de portadores de atrofia muscular espinal es saber si una pareja tiene un riesgo mayor de tener un hijo que estará afectado por la enfermedad. La prueba se realiza en una muestra de sangre. Si los resultados muestran que una pareja tiene un alto riesgo, se pueden realizar pruebas prenatales (toma de muestras de vellosidades coriónicas [MVC] o amniocentesis) durante el embarazo o pruebas de preimplantación antes del embarazo para saber si el bebé heredó o no dos genes de AME anormales. Ni las pruebas de portadores ni de diagnóstico prenatal pueden decir cuál tipo de AME podría tener su hijo.

Si el resultado de mi prueba es negativo, ¿podría ser igualmente un portador?

Un resultado de prueba negativo reduce significativamente, pero no elimina el riesgo de ser un portador de AME. Las pruebas de portadores no detectan las anomalías menos comunes (mutaciones) que causan la AME.

Si la prueba muestra que soy portador, ¿qué debo hacer?

Si la prueba determina que es portador, el siguiente paso es que su pareja se realice una prueba de portadores. Ambos padres deben ser portadores para que el bebé esté en riesgo de tener atrofia muscular espinal. Si el resultado de prueba de su pareja es negativo y no tiene un historial familiar de atrofia muscular espinal, la posibilidad de que su bebé la tenga es menor que el 1 %.

¿Qué sucede si mi pareja y yo somos portadores de AME?

Es importante recordar que si usted y su pareja son portadores de un gen de AME anormal y tienen un hijo juntos, hay una probabilidad de 1 en 4 (25%) con cada embarazo de que el hijo esté afectado por atrofia muscular espinal. Esto se aplica aunque ya tenga otros hijos con o sin AME.

Si las pruebas de detección de AME muestran que ambos padres son portadores, pueden derivarlo a un asesor en genética. Existen varias opciones a disposición de las parejas en su situación cuando consideran posibles futuros embarazos. Algunas parejas deciden:

- Realizar pruebas prenatales, como amniocentesis o MVC, para determinar si el bebé por nacer heredó los dos genes de AME anormales
- Aceptar este nivel de riesgo y tener hijos sin realizar más pruebas
- Someterse a fertilización in vitro y hacer pruebas a los embriones con diagnóstico genético de preimplantación (DGP)
- Adoptar hijos
- Usar espermatozoides u óvulos donados
- No tener hijos

Consentimiento informado/Rechazo para pruebas de portadores de atrofia muscular espinal (AME)

Debe estar seguro de comprender los siguientes puntos:

1. El propósito de mi prueba genética es determinar si yo, o mi bebé, tenemos mutaciones que se sabe están asociadas con la atrofia muscular espinal.
2. Esta prueba se realiza en una pequeña muestra de sangre. En el caso del bebé, las pruebas se realizan en líquido amniótico, MVC o sangre fetal.
3. Las mutaciones con frecuencia varían en las diferentes poblaciones. Comprendo que el laboratorio necesita información exacta sobre mi historial familiar y origen étnico para realizar la interpretación más precisa de los resultados de la prueba.
4. Cuando la prueba de AME muestra una mutación, la persona es un portador o está afectado con la afección o enfermedad para la que se realizó la prueba. Se recomienda consultar a un médico o a un asesor en genética para conocer el significado completo de los resultados y si podrían ser necesarias pruebas adicionales.
5. Cuando las pruebas de AME no muestran una mutación conocida, se reducen las probabilidades de que la persona sea portadora o esté afectada. Todavía existe una posibilidad de ser portador o estar afectado, porque las pruebas actuales no pueden detectar todos los cambios posibles en un gen.
6. En algunas familias, las pruebas de AME podrían descubrir que no hay paternidad (alguien no es el verdadero padre) o alguna otra información antes desconocida sobre las relaciones familiares, como una adopción.
7. En el caso de gemelos o de bebés múltiples, los resultados pueden corresponder solo a uno de los bebés.
8. En el caso de resultados de diagnóstico anormales, la decisión de continuar o interrumpir el embarazo es completamente mía.
9. La decisión de dar mi consentimiento o rechazar una prueba de portadores de AME es completamente mía.
10. No se realizarán ni se informarán pruebas respecto de mi muestra que no sean las autorizadas por mi médico y cualquier parte sin usar de mi muestra original se destruirá en un plazo de 2 meses desde que el laboratorio la reciba.
11. Mi médico puede entregar los resultados de mi embarazo, mi ecografía y amniocentesis a Esoterix Genetic Laboratories, LLC para su uso para análisis estadístico del desempeño del laboratorio.
12. Esoterix Genetic Laboratories, LLC. revelará los resultados de la prueba solo a mi médico o a su representante, a menos que yo autorice o la ley exija lo contrario.

(Continúa al otro lado)