

## ENFERMEDAD DE HUNTINGTON (EH)

### FORMULARIO DE INDICACIONES

Nombre del paciente (Apellido, nombre e inicial del segundo nombre)

Fecha de nacimiento (DD/MM/AA)

Sexo (F/M)

MARQUE LA INDICACIÓN ADECUADA Y COMPLETE LOS DATOS CLÍNICOS: SELECCIONE I O II

I. PACIENTE CON SÍNTOMAS QUE DEBE OBTENER LA CONFIRMACIÓN DE UN DIAGNÓSTICO CLÍNICO DE LA EH O SOBRE EL CUAL EXISTE UNA SOSPECHA CLÍNICA DE POSEER LA EH

¿La persona es menor de 18 años de edad?  NO  SI

(si la respuesta es afirmativa, el padre/la madre o el tutor legal deberá firmar el formulario de consentimiento de la página 2)

¿Hay antecedentes familiares confirmados de EH?  NO  SI

¿Hay sospecha de antecedentes familiares de EH?  NO  SI

¿Cuál es la edad en que apareció un trastorno del movimiento en esta persona? \_\_\_\_\_

¿Hay problemas psiquiátricos o de conducta?  NO  SI Edad de aparición: \_\_\_\_\_

Si la respuesta es afirmativa, especificar: \_\_\_\_\_

¿Hay deterioro cognitivo o demencia?  NO  SI Edad de aparición: \_\_\_\_\_

Nota: Recomendamos que haya asesoramiento genético y psicológico a disposición de todos los pacientes que consideran realizarse un análisis de confirmación de la EH, y especialmente para aquellas personas que poseen síntomas y que tienen dificultades para aceptar su diagnóstico o que lo niegan, o aquellos que tienen o han tenido problemas psiquiátricos. Solicitamos enviar una copia del formulario firmado de Consentimiento informado de la EH (consulte la página 2) junto con las muestras de las personas menores de 18 años de edad que poseen síntomas.

II. PACIENTE DE 18 AÑOS DE EDAD COMO MÍNIMO QUE NO POSEE SÍNTOMAS Y QUE DEBE REALIZARSE ANÁLISIS PRESINTOMÁTICOS PARA LA EH

Disponible solo para las personas con 50% de riesgo y que tengan 18 años o más

Nota: Los pacientes que no poseen síntomas y que solicitan análisis presintomáticos para la EH deben firmar el formulario de consentimiento de la página 2

Familiar afectado (marque todas las opciones que correspondan):  Madre  Padre  Hermano  Otro: \_\_\_\_\_

¿Se le efectuaron análisis de ADN al familiar afectado para comprobar la mutación de la EH?  NO  SI

Relación con la persona a quien se le realizarán los análisis: \_\_\_\_\_

Resultado/s del/de los análisis de ADN del/de los familiar/es afectado/s \_\_\_\_\_

Nombre y relación del familiar afectado cuya muestra también se envía aquí: \_\_\_\_\_

Nota: En el caso de las personas que no presentan síntomas y tienen antecedentes familiares de EH, recomendamos enfáticamente la derivación a un centro que posea un protocolo por escrito para los análisis de diagnóstico de la EH. Solicitamos enviar una copia del formulario firmado de Consentimiento informado de la EH (consulte la página 2) junto con la muestra. Además, recomendamos primero efectuar los análisis al familiar afectado, para confirmar el diagnóstico.

Nota: Los resultados no pueden revelarse sin este formulario de indicaciones completado y firmado.

Firma del médico/asesor: \_\_\_\_\_

Fecha (dd/mm/aa): \_\_\_\_\_ Teléfono: \_\_\_\_\_ Fax: \_\_\_\_\_

## ENFERMEDAD DE HUNTINGTON (EH)

### FORMULARIO DE CONSENTIMIENTO INFORMADO

I would eDeseo participar en los análisis de diagnóstico **0** soy el padre/la madre o el tutor legal de una persona menor de 18 años de edad, con síntomas y que desea someterse a los análisis para comprobar la presencia del gen de la enfermedad de Huntington. Comprendo que se ha detectado el gen de la EH y que se ubica en el cromosoma 4. Según la descripción, posee una mutación de expansión de la repetición de trinucleótidos (CAG). Es el tamaño de esta repetición de trinucleótidos lo que determina si la EH se manifestará. El análisis de sangre determinará el tamaño de esta repetición de CAG.

I. Comprendo que este análisis puede tener cuatro resultados:

1. **NEGATIVO:** El tamaño de la repetición de CAG está dentro del margen normal (26 repeticiones o menos). Esta persona no corre riesgo de contraer la EH ni de transmitirla a sus hijos.
2. **NORMAL/MUTABLE:** El tamaño de la repetición de CAG está dentro del margen normal/mutable (27 a 35 repeticiones). Esta persona no corre riesgo de contraer la EH, pero sus hijos podrían correr riesgos.
3. **INTERMEDIO/INCONCLUSO:** El tamaño de la repetición de CAG está dentro del margen intermedio/inconcluso (36 a 39 repeticiones). No está claro si esta persona puede contraer la EH en algún momento de su vida.
4. **POSITIVO:** El tamaño de la repetición de CAG se amplía hasta el margen de la EH (40 repeticiones o más). Esta persona contraerá la EH en algún momento de su vida. Es necesario un examen neurológico para establecer la aparición de los síntomas.

II. Comprendo que un análisis positivo no puede indicarme cuando comenzaré a presentar signos de la EH. Comprendo que el diagnóstico de la EH solo puede efectuarse a través de un examen neurológico.

III. Los riesgos de dichos análisis son principalmente de naturaleza psicológica. Un resultado inconcluso puede ser frustrante e intensificar la ambigüedad de la situación de riesgo o puede brindar alivio. Un resultado negativo puede producir sentimientos de culpa al igual que alegría. Un resultado positivo, es decir, si se presenta el gen de la EH, puede generar graves consecuencias psicológicas, como sentimientos de depresión, inutilidad, desesperación y gran estrés. Los resultados de los análisis también pueden revelar una falsa paternidad o que otros familiares pueden verse afectados o en riesgo de contraer la EH. El asesor ha conversado conmigo sobre los posibles riesgos de dificultad para conseguir empleo, obtener un seguro y sobre lo inherente a la confidencialidad.

IV. Considerando los riesgos psicológicos, las normas asistenciales actuales indican que los análisis de la EH se realicen para confirmar el diagnóstico en pacientes que poseen síntomas o en adultos que no poseen síntomas y que hayan recibido el asesoramiento adecuado. Los análisis de la EH no se consideran adecuados para menores que no posean síntomas.

V. Comprendo que toda la información se mantendrá de manera estrictamente confidencial. Los resultados de los análisis se enviarán desde el laboratorio a mi proveedor y solo me los revelarán a mí y a ninguna otra persona sin mi consentimiento por escrito.

VI. He tenido la oportunidad de tratar los aspectos pertinentes del programa de análisis, de hacer preguntas y dar mi consentimiento por la presente para efectuar los análisis presintomáticos de la EH o para efectuar los análisis de la EH en un menor que posee síntomas.

VII. Es posible que dé mi consentimiento para permitir que la muestra se utilice a los efectos de validación de análisis, con fines educativos y para que se conserve indefinidamente, siempre que se preserve la privacidad del paciente. La negativa a participar en investigaciones no afectará el resultado del análisis. Si no se marca ninguna respuesta, el consentimiento quedará implícito.

Autorizo el consentimiento para utilizar la muestra de la persona indicada anteriormente a los efectos de validación de análisis y con fines educativos:

NO  SI

VIII. La información obtenida del análisis podrá utilizarse en publicaciones científicas, pero no se revelará en dichas publicaciones ni en ningún otro informe la identidad de ninguna de las personas involucradas en el análisis.

Poseo la autoridad legal para solicitar a BCM-MGL que analice la muestra de la enfermedad de Huntington (EH). Soy el paciente indicado anteriormente o su padre/madre o tutor legal. He recibido asesoramiento sobre los riesgos, los beneficios y las limitaciones de conocer los resultados de los análisis, y he considerado detenidamente el impacto psicológico que pueden tener los resultados en el paciente y su familia. Mi médico o asesor genético me ha comunicado en detalle la información anterior y ha respondido mis preguntas.

Nombre del padre/madre/tutor legal: \_\_\_\_\_

Firma: \_\_\_\_\_

Fecha: \_\_\_\_\_

Médico/Asesor: He explicado los análisis de ADN de la EH y sus limitaciones al paciente o su tutor legal.

Nombre del médico/asesor: \_\_\_\_\_

Firma: \_\_\_\_\_

Fecha: \_\_\_\_\_

Teléfono: \_\_\_\_\_ Fax: \_\_\_\_\_