

Consentimiento/rechazo informado para la prueba de detección de portador de AME

(Sigue desde el reverso)

He leído, o me han leído, la información incluida en este folleto, la cual he comprendido. Antes de firmar este formulario, he tenido oportunidad de hablar sobre la prueba de portador de AME en más detalle con mi médico, una persona designada por él o un especialista en genética.

Tengo toda la información que deseo, y se han respondido todas mis preguntas.

He decidido que:

Deseo realizarme la prueba de portador de AME.

No deseo realizarme la prueba de portador de AME.

Firma del paciente

Fecha

Este modelo de formulario de consentimiento informado es gentileza de Genzyme Genetics para los médicos y sus pacientes.

Fuentes de consulta sobre la atrofia muscular espinal

Claire Altman Heine Foundation

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

Families of Spinal Muscular Atrophy

PO Box 196
Libertyville, IL 60048-0196
(800) 886-1762
www.fsma.org

National Society of Genetic Counselors

233 Canterbury Drive
Wallingford, PA 19086-6617
(312) 321-6834
www.nsgc.org

Genetic Alliance

4301 Connecticut Avenue NW
Suite 404
Washington, D.C. 20008-2304
(800) 336-4363
www.geneticalliance.org



Agradecemos a la Claire Altman Heine Foundation por el contenido suministrado para incluir en esta guía sobre la atrofia muscular espinal para el paciente.

Acerca de Genzyme Genetics

Genzyme Genetics es líder en servicios de pruebas y asesoramiento genéticos desde hace más de 25 años.

Este folleto es suministrado por Genzyme Genetics como un servicio educativo para los médicos y sus pacientes.

Para obtener más información acerca de nuestros servicios de pruebas y asesoramiento genéticos, visite nuestros sitios Web en: www.mytestingoptions.com www.genzymegenetics.com

genzyme

© 2009 Genzyme Corporation. Todos los derechos reservados.
rep-018-v1-0409

Atrofia muscular espinal



La causa hereditaria más común de muerte en la primera infancia

genzyme

Atrofia muscular espinal (AME)

Este folleto contiene información general acerca de la prueba de detección de portador de atrofia muscular espinal (AME) y cómo se hereda. Esperamos que esta información le resulte útil. Si tiene más preguntas, por favor póngase en contacto con su médico o con un especialista en genética.

Dada la gravedad y la frecuencia de esta enfermedad, el Colegio Estadounidense de Genética Médica (American College of Medical Genetics, ACMG) recomienda que se les ofrezca a todas las personas realizarse la prueba de detección de portador de AME antes de la concepción o al inicio del embarazo. El objetivo principal es darles la posibilidad a los portadores de que hagan elecciones informadas sobre la reproducción.

¿Qué es la AME?

La AME es una enfermedad hereditaria que destruye los nervios que controlan el movimiento voluntario de los músculos, pero no afecta a la inteligencia. Los músculos que controlan la respiración, la deglución, los movimientos de la cabeza y el cuello, el caminar y el gatear son los más gravemente afectados. No se puede precisar cuándo es que comienzan a sentirse los síntomas de la AME. En la mayoría de los casos aparecen antes de que el bebé cumpla los dos años de edad, pero en algunas personas los síntomas comienzan antes de nacer, y en otras recién después de los 30 años. Más del 60% de las personas a las que se les diagnostica AME están gravemente afectadas. Actualmente, no existe ninguna cura ni tratamiento para la AME.

¿Cómo se hereda la AME?

Si ambos padres son portadores de un gen de AME anormal, entonces existe la posibilidad de que ambos padres le transmitan el gen anormal a su hijo. Una persona que tiene dos genes de AME anormales será afectada por la enfermedad. En cada embarazo existen las siguientes probabilidades:

- 25% (1 en 4) de que el niño herede dos genes de AME normales y no sea portador ni esté afectado por la enfermedad.

- 50% (2 en 4) de que el niño herede un gen de AME normal y uno anormal y que sea portador de AME (pero no esté afectado).

- 25% (1 en 4) de que el niño herede dos genes de AME anormales, uno de cada padre, y esté afectado por la enfermedad.

¿Es posible que yo sea un portador de AME?

Usted podría ser portador de AME aunque ningún miembro de su familia tenga AME e incluso si ya ha tenido hijos sin AME. Los portadores del gen anormal no tienen los síntomas de la enfermedad. Al igual que la mayoría de las enfermedades hereditarias, el riesgo que se corre por 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 directivas del ACMG recomiendan que todas las personas se realicen la prueba, independientemente de la raza o el origen étnico.

Riesgo de ser portador de AME en personas sin antecedentes familiares de AME:

■ Caucásico	1 en 35
■ Judío asquenazí	1 en 41
■ Asiático	1 en 53
■ Afroamericano	1 en 66
■ Hispano	1 en 117

Si tiene un pariente con AME, o se sabe que un pariente es portador, existen más probabilidades de que usted sea portador debido a sus antecedentes familiares.

¿Cuál es el propósito de la prueba de detección de la AME?

El propósito de la prueba de detección de portador de AME es comprobar si una pareja tiene un mayor riesgo de que su hijo sea afectado por la AME. La prueba se realiza en una muestra de sangre. Si los resultados de dicha prueba demuestran que una pareja tiene alto riesgo, pueden realizarse pruebas prenatales (muestreo de vellosidad coriónica [CVS] o amniocentesis) durante el embarazo o pruebas preimplantación antes del embarazo para determinar si el bebé ha heredado o no dos genes de AME anormales. Ni la prueba de detección de portador ni la prueba de diagnóstico prenatal pueden determinar el tipo de AME que podría tener el niño.

Si el resultado de mi prueba es negativo, ¿aún hay posibilidades de que sea un portador de AME?

Un resultado negativo reduce considerablemente, pero no elimina completamente, el riesgo de ser un portador de AME. Esta prueba de detección de portador no detecta las anomalías menos comunes (mutaciones) que causan la AME.

Si el resultado demuestra que soy portador, ¿qué debo hacer?

Si el resultado de la prueba determina que es un portador, el próximo paso es que su pareja se haga la prueba de portador. Para que exista el riesgo de que el bebé herede la AME, ambos padres deben ser portadores. Si su pareja obtiene un resultado negativo en la prueba y no tiene antecedentes familiares de AME, las probabilidades de que su bebé tenga AME son menores al 1%.

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

Es importante tener en cuenta que si se determina que usted y su pareja son portadores de un gen de AME anormal y tienen un hijo, existe una probabilidad de 1 en 4 (25%) en cada embarazo de que el niño esté afectado con AME, incluso si ya han tenido otros hijos con o sin AME.

Si la prueba de detección de AME determina que ambos padres son portadores, es posible que se les refiera a un asesor genético. Las parejas en su situación tienen varias opciones a la hora de considerar nuevos embarazos. Algunas de estas opciones son:

- Realizarse pruebas prenatales, como amniocentesis o CVS, para determinar si el bebé ha heredado o no los dos genes de AME anormales,
- Aceptar el nivel de riesgo y tener hijos sin hacerse más pruebas,
- Recurrir a la fecundación in vitro y realizarles pruebas a los embriones con el método de diagnóstico genético preimplantación (DGP),
- Adoptar niños,
- Usar espermatozoides u óvulos de donantes,
- No tener hijos.

Consentimiento/rechazo informado para la prueba de detección de portador de atrofia muscular espinal (AME)

Asegúrese de entender los siguientes puntos:

1. El propósito de la prueba de detección es determinar si soy portador de una de las mutaciones comunes de la AME.
2. La decisión de realizarme la prueba de portador de AME es completamente mía.
3. La prueba no detecta a todos los portadores de AME.
4. Si soy portador, y mi pareja se realiza una prueba también, será posible determinar mejor las probabilidades de que nuestro bebé tenga AME.
5. Si uno de los padres es portador y el otro no lo es, es posible de todas maneras que el bebé tenga AME, pero las probabilidades son menores al 1%.
6. Si ambos padres son portadores, pueden realizarse pruebas prenatales para averiguar si el bebé ha heredado o no los genes de AME anormales.
7. El laboratorio necesita información exacta acerca de mis antecedentes familiares para poder interpretar con más precisión los resultados de la prueba.
8. No se realizará ninguna otra prueba o informe con mi muestra a menos que así lo autorice mi médico, y la parte de mi muestra original no utilizada se destruirá dos meses después de que el laboratorio la haya recibido.
9. El laboratorio divulgará los resultados de la prueba ÚNICAMENTE a mi médico, o a su agente, a menos que yo autorice lo contrario o que la ley lo exija.

(Sigue en el reverso)