

**Médico/proveedor de atención médica:** Pídale a su paciente o a su tutor legal que lea y complete este formulario de consentimiento para análisis genético.

## Información para el paciente sobre el análisis genético de la *TPMT*

**Comprendo la siguiente información y doy mi consentimiento libremente para la realización de este análisis genético.**

**Motivo de derivación médica:** los fármacos tiopurínicos (p. ej., azatioprina, 6-mercaptopurina, 6-tioguanina) se usan para tratar la leucemia linfoblástica aguda y enfermedades autoinmunitarias y para prevenir el rechazo de un órgano luego de un trasplante. La enzima *TPMT*, tiopurina S-metiltransferasa, evita una acumulación tóxica de las formas activas de estos fármacos. Las variantes en el gen de la *TPMT* que conducen a una baja actividad enzimática pueden provocar un aumento en el riesgo de toxicidad de la tiopurina. Debido a la posible toxicidad de la médula ósea grave que puede ocurrir incluso con dosis estándar de tiopurina en pacientes con deficiencia enzimática de *TPMT*, se recomiendan análisis más frecuentes para detectar las mutaciones del gen de la *TPMT* antes de comenzar el tratamiento. La información se puede utilizar para ajustar la dosis del fármaco o puede sugerir el uso de un tratamiento alternativo.

**Descripción del análisis:** se extraerá una muestra de sangre de usted. Esto le puede provocar un poco de dolor y molestias. La muestra de sangre se envía al laboratorio y el ADN se purifica a partir de su muestra de sangre. Se analiza su ADN para detectar mutaciones en regiones seleccionadas del gen de la *TPMT*.

**Limitaciones del análisis:** este análisis evalúa las regiones seleccionadas del gen de la *TPMT* donde se encuentra la gran mayoría de las mutaciones que causan la deficiencia de la *TPMT*. Si usted no tiene las mutaciones *TPMT*\*2,\*3A,\*3B, o \*3C, lo más probable es que tenga dos copias normales del gen de la *TPMT* (informado como *TPMT*\*1). Debido a que no se evalúan todas las regiones, no se puede descartar la posibilidad rara de que usted tenga una mutación del gen de la *TPMT* en una región no analizada. Usted también podría tener una variante rara que puede interferir con la detección de una mutación del gen de la *TPMT*.

**Significado de un resultado positivo en el análisis:** un resultado positivo en el análisis indica la presencia de una variación clínicamente importante en su gen de la *TPMT*. Si usted tiene una mutación de la *TPMT*, tiene un mayor riesgo de toxicidad de tiopurina y se recomienda una dosis del fármaco más baja. Si usted tiene dos mutaciones de la *TPMT*, su médico puede considerar un fármaco alternativo o una reducción drástica de la dosis.

**Significado de un resultado negativo en el análisis:** un resultado negativo en el análisis indica que no se detectó ninguna variación clínicamente importante en las regiones objetivo del gen de la *TPMT*. Un resultado negativo en el análisis no descarta la posibilidad (~5 %) de una variante no detectada en una región del gen de la *TPMT* no analizada por este análisis. También es posible que se obtenga un resultado falso negativo raro debido a la presencia de una variante en el gen de la *TPMT* que interfiere con este análisis. Un resultado negativo no garantiza que usted no desarrolle ningún efecto tóxico relacionado con los fármacos tiopurínicos, dado que otros genes y factores no genéticos no son evaluados por este análisis. Se recomienda el monitoreo farmacológico terapéutico.

**Confidencialidad y distribución del resultado de su análisis:** existen procesos del laboratorio rigurosos preparados para mantener la estricta confidencialidad de su información personal y los resultados de su análisis genético de la *TPMT*. Solo el análisis genético de la *TPMT* se realizará en su muestra excepto según se describe y autoriza a continuación. Los resultados del análisis genético de la *TPMT* se divulgarán únicamente a su médico o la institución que deriva.

**Asesoramiento genético, análisis futuros, consultas médicas adicionales:** como paciente usted puede buscar el asesoramiento de un médico y/o asesor genético profesional antes de firmar este formulario. Una vez que se haya completado su análisis, es posible que se garantice una consulta futura con su médico y/o asesor genético.

**Retención de muestras:** Endocrine Sciences puede retener sus muestras de sangre y/o ADN durante un máximo 60 días luego de que se complete el análisis. Al final de este período, las muestras se destruirán a menos que usted especifique que podemos almacenar la muestra de ADN durante un período indefinido de tiempo para usarla para propósitos de investigaciones, desarrollo y/o control de calidad. Todos los medios de identificación de la muestra de ADN se eliminarán para que no sea posible identificar la fuente del ADN. No habrá ninguna compensación si cualquier invento resulta de esta investigación y desarrollo. Si desea que almacenemos su muestra de ADN más allá de los 60 días luego de completar el análisis solicitado y acepta que su muestra remanente se use para propósitos de investigación, desarrollo, y/o control de calidad, indique eso marcando la casilla a continuación.

Acepto permitir que mi muestra de ADN se use para propósitos de investigación, desarrollo y/o calidad. Comprendo que todos los medios de identificación de la muestra como perteneciente a mí se eliminarán antes de que se use para esos fines.

**Firma del paciente:** he leído la información proporcionada anteriormente y he analizado el análisis genético de la *TPMT* con mi médico/proveedor de atención médica. Tuve la oportunidad de hacer cualquier pregunta sobre este análisis y todas las preguntas fueron respondidas a mi entera satisfacción. De ninguna manera renuncio a mis derechos legales ni eximo a terceros de sus responsabilidades legales y profesionales.

Firma del paciente o tutor legal: \_\_\_\_\_ Fecha: \_\_\_\_\_

Firma del médico/proveedor de atención médica: \_\_\_\_\_ Fecha: \_\_\_\_\_