



Las pruebas para detección de afecciones genéticas pueden ser complejas. Si es necesario, solicite consejería genética profesional antes de brindar su consentimiento para que comprenda plenamente los riesgos y los beneficios que conllevan estas pruebas. Consulte información específica sobre las pruebas (descripción general de la prueba, propósito y descripción de enfermedades asociadas) en [www.MayoClinicLabs.com](http://www.MayoClinicLabs.com). Por el presente, doy mi consentimiento para participar en pruebas para \_\_\_\_\_, a través de una prueba genética.

Comprendo que se obtendrá una muestra biológica (sangre, tejido, líquido amniótico o vellosidades coriónicas) de mí y de los miembros de mi familia.

Comprendo que esta muestra biológica se utilizará con el fin de intentar determinar si los miembros de mi familia y yo somos portadores del gen de la enfermedad, si padecemos esta enfermedad genética o si corremos mayor riesgo de padecerla algún día.

**Se me ha explicado y comprendo lo siguiente:**

Esta prueba es específica para \_\_\_\_\_.

- Un resultado positivo indica que podría tener predisposición a padecer la enfermedad o afección específica, o que la padezco. Puede ser necesario hacer pruebas adicionales para confirmar el diagnóstico. Comprendo que tendré la oportunidad de hablar con mi médico o un consejero genético acerca de estos resultados.
- Existe la posibilidad de que padezca esta afección genética, pero que los resultados de la prueba genética sean negativos. Debido a las limitaciones tecnológicas y al conocimiento limitado en materia de genes, es posible que la prueba no detecte ciertos cambios en el ADN ni en las proteínas que causan la enfermedad.
- Existe la posibilidad de que los resultados del laboratorio no se puedan interpretar o que se desconozca su significado. En circunstancias excepcionales, los resultados pueden mencionar una afección diferente al diagnóstico que se consideró originalmente.
- Por el momento, el laboratorio no mantiene la práctica estándar de revisar de manera sistemática las posibles variantes patogénicas ni las variantes de significado incierto que se hayan detectado e informado. Se les recomienda a los proveedores de atención médica comunicarse con el laboratorio en cualquier momento para averiguar si la clasificación de una variante en particular ha cambiado con el tiempo.
- En muchos casos, una prueba genética detecta de forma directa una anomalía. Las pruebas moleculares pueden detectar un cambio en el ADN (mutación). Las pruebas citogenéticas pueden identificar si hay material genético adicional, faltante o reordenado. A veces, se usan métodos bioquímicos para estudiar las anomalías en las proteínas que producen los genes. La mayoría de las pruebas son altamente sensibles y específicas. Sin embargo, el grado de sensibilidad y especificidad dependen de la prueba.
- La precisión de los resultados de la prueba depende de antecedentes familiares correctos. Si el parentesco biológico real de los miembros de mi familia que participan en este estudio no es el declarado, puede producirse un error en el diagnóstico. Asimismo, la prueba puede detectar, de manera accidental, un caso de paternidad mal atribuida. Paternidad mal atribuida significa que el padre de una persona no es quien se indicó como su padre.
- Un diagnóstico clínico erróneo en un miembro de la familia puede llevar a un diagnóstico incorrecto en otros parientes involucrados.

Testing for genetic conditions can be complex. If warranted, obtain professional genetic counseling prior to giving consent to fully understand what the risks and benefits are to having the testing completed. Refer to test specific information (general description of the test, purpose, and description of associated disease(s)) found at: [www.MayoClinicLabs.com](http://www.MayoClinicLabs.com). I hereby consent to participate in testing for \_\_\_\_\_ using a genetic test.

I understand that a biologic specimen (blood, tissue, amniotic fluid, or chorionic villi) will be obtained from me and/or members of my family. I understand that this biologic specimen will be used for the purpose of attempting to determine if I and members of my family are carriers of the disease gene, or are affected with, or at increased risk to someday be affected with this genetic disease.

**It has been explained to me and I understand that:**

This test is specific for \_\_\_\_\_.

- A positive result is an indication that I may be predisposed to or have the specific disease, or condition. Further testing may be needed to confirm the diagnosis. I understand I will be given the opportunity to talk with my physician or a genetic counselor about these results.
- There is a chance that I will have this genetic condition but that the genetic test results will be negative. Due to limitations in technology and incomplete knowledge of genes, some changes in DNA or protein products that cause disease, may not be detected by the test.
- There may be a possibility that the laboratory findings will be uninterpretable or of unknown significance. In rare circumstances, findings may be suggestive of a condition different than the diagnosis that was originally considered.
- At this time, it is not standard practice for the laboratory to systematically re-review likely pathogenic variants, and variants of uncertain significance that have been detected and reported. Health care providers are encouraged to contact the laboratory at any time to learn how the classification of a particular variant may have changed over time.
- In many cases, a genetic test directly detects an abnormality. Molecular testing may detect a change in the DNA (mutation). Cytogenetic testing may identify whether there is extra, missing or rearranged genetic material. Biochemical methods are sometimes used to look at abnormalities in the protein products that are produced by the genes. Most tests are highly sensitive and specific. However, sensitivity and specificity are test dependent.
- The accuracy of the test depends on correct family history. An error in diagnosis may occur if the true biological relationships of the family members involved in this study are not as I have stated. In addition, testing may inadvertently detect non-paternity. Non-paternity means that the father of an individual is not the person stated to be the father.
- An erroneous clinical diagnosis in a family member can lead to an incorrect diagnosis for other related individuals in question.

- Las pruebas ofrecidas se consideran las mejores que existen en este momento. Esta prueba suele ser compleja y utiliza materiales especializados. Sin embargo, siempre existe una pequeña posibilidad de que ocurra un error.
- Debido a la complejidad de la prueba genética y las importantes implicaciones de sus resultados, solo un médico, un consejero genético u otro proveedor de atención médica identificado podrán informar los resultados. Los resultados son confidenciales hasta el grado permitido por la ley, y solo se compartirán con otros profesionales médicos o con terceros mediante mi consentimiento por escrito u otro medio autorizado por la ley. La participación en pruebas genéticas es completamente voluntaria.
- Comprendo que Mayo Clinic Laboratories no es un banco de muestras y que mi muestra no estará disponible después de los 60 días ni para futuros estudios clínicos. Comprendo que mi muestra solo se utilizará para la prueba genética de acuerdo con lo autorizado en mi consentimiento y que no se la utilizará de ningún modo identificable para fines de investigación sin mi consentimiento.
- Puede encontrar más información sobre la prueba en [www.MayoClinicLabs.com](http://www.MayoClinicLabs.com).
- The tests offered are considered to be the best available at this time. This testing is often complex and utilizes specialized materials. However there is always a small chance an error may occur.
- Because of the complexity of genetic testing and the important implications of the test results, results will be reported only through a physician, genetic counselor, or other identified health care provider. The results are confidential to the extent allowed by law. They will only be released to other medical professionals or other parties with my written consent or as otherwise allowed by law. Participation in genetic testing is completely voluntary.
- I understand that Mayo Clinic Laboratories is not a specimen banking facility and my sample will not be available after 60 days or for future clinical studies. I understand that my specimen will only be used for the genetic testing as authorized by my consent and that my sample will not be used in any identifiable fashion for research purposes without my consent.
- Additional testing information can be found at: [www.MayoClinicLabs.com](http://www.MayoClinicLabs.com).

## Firmas

### Signatures

Al firmar abajo, acepto que mi participación en esta prueba es voluntaria. Comprendo que el análisis genético realizado por Mayo Clinic Laboratories es específico únicamente para esta enfermedad y que no garantiza de ningún modo mi buena salud, la buena salud de un feto ni la buena salud de otros miembros de mi familia.

My signature below acknowledges my voluntary participation in this test. I understand that the genetic analysis performed by Mayo Clinic Laboratories is specific only for this disease and in no way guarantees my health, the health of an unborn child, or the health of other family members.

Firma del paciente Patient Signature ▶	Fecha (mm-dd-aaaa) Date (mm-dd-yyyy)
Nombre del paciente en letra de imprenta (apellido, nombre y segundo nombre) Patient Printed Name (Last, First, Middle)	Fecha de nacimiento (mm-dd-aaaa) Birth Date (mm-dd-yyyy)
Firma del testigo Witness Signature ▶	Fecha (mm-dd-aaaa) Date (mm-dd-yyyy)
Nombre del testigo en letra de imprenta (apellido, nombre y segundo nombre) Witness Printed Name (Last, First, Middle)	

### Al escribir mis iniciales aquí, manifiesto mi deseo de no participar en estudios de investigación anónimos que utilicen mi muestra

Todas las muestras de clientes de Nueva York se desecharán en un plazo de 60 días tras la finalización de la prueba y no se utilizarán para investigaciones ni controles de calidad.

I indicate my desire to opt out of participation in anonymized research studies using my sample by initialing here \_\_\_\_\_.

All samples from New York clients will be disposed of 60 days after testing is complete, and will not be used for research or quality assurance.

**Declaración del proveedor de atención médica o del consejero:** he explicado la prueba genética (incluidos los riesgos, los beneficios y las alternativas) a esta persona. He abordado las limitaciones que se mencionan anteriormente y he respondido las preguntas de esta persona conforme a mi leal saber y entender.

**Provider's or Counselor's Statement:** I have explained genetic testing (including the risks, benefits, and alternatives) to this individual. I have addressed the limitations outlined above, and I have answered this person's questions to the best of my ability.

Firma del proveedor de atención médica o del consejero Provider or Counselor Signature ▶	Fecha (mm-dd-aaaa) Date (mm-dd-yyyy)
Nombre del proveedor de atención médica o del consejero en letra de imprenta (apellido, nombre y segundo nombre) Provider or Counselor Printed Name (Last, First, Middle)	