



Internal Use Only CUMC MRN: _____ Acc #: _____

Consentimiento informado para la prueba de genotipado del APOE (sintomática)

[Lea detenidamente el siguiente formulario y que hable sobre él con su médico/asesor genético antes de firmar este consentimiento.](#)

1. Esta es una prueba genética (de ADN) para el genotipado del gen APOE.
2. El propósito de este análisis es determinar su genotipo APOE.

Su médico podría utilizar esta información para informar sobre el riesgo de reacciones adversas a ciertos medicamentos empleados en el tratamiento de la enfermedad de Alzheimer (EA). El genotipo APOE informa sobre el riesgo de aparición de la EA en individuos asintomáticos. El genotipado del APOE no se recomienda clínicamente para individuos asintomáticos, pero podría ser considerado, de acuerdo con el criterio de su médico.¹

3. Le sugerimos que usted (o la persona por la que está firmando) reciba asesoramiento genético antes de firmar el consentimiento.

4. Esta es una prueba de susceptibilidad genética (“predisposición genética”); el riesgo de realmente presentar la EA depende de otros factores genéticos y de las condiciones ambientales. Si las pruebas muestran que usted tiene un mayor riesgo de presentar la EA, le recomendamos que se haga más pruebas independientes, consulte a su médico o reciba asesoramiento genético.

5. El genotipo APOE está asociado con el riesgo de padecer la EA. La EA es el tipo más frecuente de demencia; se caracteriza por la pérdida progresiva de la memoria. Otras características frecuentes son confusión, juicio deficiente, alteraciones del lenguaje, problemas de la vista, agitación, retraimiento y alucinaciones, entre otras.²

6. Existen 3 alelos comunes del gen APOE: E2, E3 y E4. El alelo APOE E4 es un factor de riesgo para la EA, pero no es necesario ni suficiente para causar la EA.¹ Una persona puede tener una o dos copias del alelo de riesgo APOE E4. La presencia del alelo E2 está asociada a un menor riesgo de EA.³

Si usted tiene un diagnóstico de EA y se descubre que no porta un alelo de riesgo APOE E4, es posible que haya otros factores genéticos que contribuyan a la aparición de su enfermedad.

7. Los resultados de una prueba normal (“negativa”) no excluyen la posibilidad de que usted esté en riesgo, ya que esta prueba solo examina dos variantes, mientras que existen otros factores de riesgo para la EA.

8. Los resultados de esta prueba pasarán a formar parte de la historia clínica del paciente y podrían ponerse a disposición de individuos u organizaciones que tengan acceso legal a la historia clínica del paciente solo en caso de estricta necesidad; esto incluye, entre otros, a los médicos y el personal de enfermería directamente involucrados en la atención del paciente, las compañías de seguros actuales y futuras del paciente, y otros específicamente autorizados por el paciente/representante autorizado para obtener acceso a la historia clínica del paciente. La Universidad de Columbia, el Hospital New York-Presbyterian y Weill Cornell Medicine, así como sus entidades relacionadas, participan en un Acuerdo de Atención Médica Organizada (OHCA, por sus siglas en inglés). Esto nos permite compartir información médica para llevar a cabo tratamientos, pagos y nuestras operaciones conjuntas de atención médica, lo cual incluye la gestión integrada del sistema de información, el intercambio de información médica, servicios financieros y de facturación, servicios de seguros, seguros, mejora de la calidad y actividades de gestión de riesgos. Las organizaciones que seguirán este aviso incluyen la Universidad de Columbia, los centros del Hospital New York-Presbyterian, Weill Cornell Medicine y sus entidades relacionadas.



9. Me han dado la oportunidad de hacer preguntas sobre las pruebas solicitadas y me han dicho cómo obtendré los resultados de la prueba.

10. No se realizará ningún otro ensayo sobre la muestra biológica, y la muestra será destruida al final del proceso de prueba o después de no más de sesenta días desde la toma de la muestra, a menos que se autorice expresamente un período de retención más largo en el consentimiento o que se preste consentimiento para fines adicionales.

11. Es posible que ni Medicare ni las compañías de seguros paguen la prueba; en tal caso, se facturará al paciente o la parte responsable por la prueba.

12. Al finalizar la prueba, es posible que una porción de mi muestra sea anonimizada y se use para validación de pruebas, investigación o propósitos educativos. Una vez que el material ha sido anonimizado, su fuente original ya no puede ser identificada.

No deseo permitir que mi muestra se utilice para validación de pruebas, investigación o educación. Por lo tanto, marco esta casilla para indicar que la muestra debe usarse solo para la prueba especificada anteriormente y debe destruirse después de sesenta (60) días.

Todo lo anterior me ha sido explicado a mi satisfacción, y mi firma a continuación lo atestigua.

Paciente (persona que se somete a la prueba):

Nombre del paciente/representante autorizado
en letra de imprenta

Firma del paciente/representante autorizado

Fecha: _____

Persona que obtiene el consentimiento:

Nombre de la persona que obtiene el consentimiento
en letra de imprenta

Firma de la persona que obtiene el consentimiento

Fecha: _____

Referencias:

1. Goldman JS, Hahn SE, Catania JW, LaRusse-Eckert S, Butson MB, Rumbaugh M, Strecker MN, Roberts JS, Burke W, Mayeux R, Bird T; American College of Medical Genetics and the National Society of Genetic Counselors. Genetic counseling and testing for Alzheimer disease: joint practice guidelines of the American College of Medical Genetics and the National Society of Genetic Counselors. *Genet Med.* 2011 Jun;13(6):597-605. doi: 10.1097/GIM.0b013e31821d69b8. Erratum in: *Genet Med.* 2011 Aug;13(8):749. PMID: 21577118; PMCID: PMC3326653.

2. Bird TD. Alzheimer Disease Overview. 1998 Oct 23 [Updated 2018 Dec 20]. In: Adam MP, Feldman J, Mirzaa GM, et al., editors. *GeneReviews®* [Internet]. Seattle (WA): University of Washington, Seattle; 1993-2024. Available from: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1161/>

3. Stites SD, Vogt NM, Blacker D, Rumbaugh M, Parker MW; Advisory Group on Risk Evidence Education for Dementia (AGREED). Patients asking about APOE gene test results? Here's what to tell them. *J Fam Pract.* 2022 May;71(4):E1-E7. doi: 10.12788/jfp.0397. PMID: 35730709; PMCID: PMC10032667.