

# Informed Consent for Huntington Disease Testing

Patient's Name: \_\_\_\_\_

Patient's ID Number: \_\_\_\_\_

Patient's Date of Birth: \_\_\_\_\_

Ordering Provider's Name: \_\_\_\_\_

**Note to the Ordering Health Care Provider:** Some states require that patients (or their authorized representative(s)) provide written consent prior to receiving genetic testing, and that the ordering healthcare provider maintain documentation of the informed consent in the patient's medical record. This form is intended to assist you with obtaining the patient's informed consent in accordance with applicable law.

Huntington Disease (HD) is a rare progressive neurological disorder caused by changes in the HTT gene.<sup>1</sup> The specific type of change for HD is known as a repeat expansion, and occurs when three specific DNA nucleotides (CAG) are repeated many times. The specific number of repeats indicates the likelihood of disease. The genetic test for HD evaluates the number of CAG repeats and reports a result based on American College of Medical Genetics (ACMG) guidelines<sup>2</sup>:

- **Negative Testing:** Two alleles with  $\leq 26$  CAG repeats were detected. Repeat sizes in this range are considered normal and are not associated with disease. The results from this test should be used in the context of available clinical findings and should not be used as the sole basis for patient management or treatment. Genetic counseling is recommended.
- **Equivocal Testing:** An allele with 27 to 39 CAG repeats was detected. The significance of CAG repeats in this range is unclear at this time. Although alleles in this range have been reported in cases of Huntington disease, co-segregation with disease is not always observed and repeat sizes in this range have also been reported in the general population and in apparently healthy controls. CAG repeat numbers in this range may be unstable and individuals with CAG repeats in this range are at risk for having children with symptomatic repeat expansions. The results from this test should be used in the context of available clinical findings and should not be used as the sole basis for patient management or treatment. Genetic counseling is recommended.
- **Positive Testing:** An allele with  $\geq 40$  CAG repeats was detected. Repeat sizes in this range are reported to be highly penetrant and are generally considered to be pathogenic. The results from this test should be used in the context of available clinical findings and should not be used as the sole basis for patient management or treatment. Genetic counseling is recommended.

Genetic testing is entirely voluntary, and choosing to participate in this testing, means that I am aware of the following:

- **Genetic Counseling:** Participating in pre-test counseling may be required for testing. The purpose of this is to ensure that the nature of HD and what the results may mean are fully understood. Post-results counseling is also highly encouraged, regardless of result.

- **Test Limitations:** This assay does NOT detect point mutations or deletions/duplications in the HTT gene. This assay does not allow for the sizing of alleles greater than 150 repeats. Thus, alleles larger than this are reported as ">150 repeats". False negative results are rare. Donor DNA from transplants and recent transfusions can lead to inaccurate results. As in any laboratory test, there is a possibility of error.
- **Disclosure of Test Results:** Results are kept confidential and will be disclosed only to the ordering health care provider (or his or her designated representative) unless otherwise authorized by the patient in writing or as required by law.
- **Specimen Retention:** The laboratory does not return any remaining sample to individuals or physicians unless requested. No clinical tests other than those authorized shall be performed on the sample. A request for additional testing must be made by my referring physician or other authorized healthcare professional and there will be an additional charge. The sample will be destroyed at the end of the testing process or not more than 60 days after the sample was taken, unless I expressly authorize a longer period of retention.

**I consent to have my specimens retained** after completion of initial testing (this consent may be withdrawn at any time and the laboratory will destroy any remaining sample). Patient (or parent/guardian) **Initials:** \_\_\_\_\_

- **Psychological Risks:** Given the nature of HD, testing outcomes may have psychological impacts. A negative result may produce feelings of joy or guilt, while a positive result may lead to serious psychological consequences like feelings of depression, futility, and sever anxiety. An equivocal result may produce feelings of frustration or anger.

**Patient or Legal Guardian:** My signature on this form indicates that I understand the conditions and risks associated with genetic testing for HD and that I am consenting to having this test performed.

\_\_\_\_\_  
Patient Printed Name

\_\_\_\_\_  
Date of Birth

\_\_\_\_\_  
Patient Signature

\_\_\_\_\_  
Date

\_\_\_\_\_  
Health Care Provider/Genetic Counselor Signature

\_\_\_\_\_  
Date



www.LabCorp.com



MNG LABORATORIES

A LabCorp Company

## References

1. Huntington disease. United States National Library of Science website. <https://ghr.nlm.nih.gov/condition/huntington-disease>. Updated March 31, 2020. Accessed April 1, 2020.
2. Bean L and Bayrak-Toydemir P. American College of Medical Genetics and Genomics Standards and Guidelines for Clinical Genetics Laboratories, 2014 edition; technical standards and guidelines for Huntington disease. *Genet Med*. 2014, Dec;16(12).

# Consentimiento informado para Análisis Genético

Nombre del paciente: \_\_\_\_\_

No. de ID del paciente: \_\_\_\_\_

Fecha de nacimiento del paciente: \_\_\_\_\_

Médico que lo deriva: \_\_\_\_\_

**Nota** para el proveedor de atención médica que lo deriva: Algunos estados exigen que los pacientes (o sus representantes autorizados) brinden su consentimiento informado por escrito antes de que se les practiquen análisis genéticos y, además, que el proveedor de atención médica que los deriva conserve la documentación del consentimiento informado en los registros médicos del paciente. El presente formulario pretende ayudarlo con la obtención del consentimiento informado del paciente, de conformidad con las leyes aplicables.

En mi calidad de paciente/representante autorizado, comprendo lo que se muestra a continuación y doy libremente mi consentimiento para este análisis genético:

• **Descripción general y objetivo del análisis:** Mi proveedor de atención médica ha recomendado que a mí (o a mi hijo) se nos realice el siguiente análisis genético: \_\_\_\_\_

• Mi proveedor de atención médica ha explicado que el objetivo de este análisis es buscar mutaciones o alteraciones genéticas que se sabe que están asociadas a las siguientes enfermedades genéticas, afecciones o terapia farmacéutica: \_\_\_\_\_

He repasado junto con mi proveedor de atención médica la información acerca de este análisis específico y las enfermedades o afecciones relevantes que se intentarán detectar, y mi proveedor de atención médica ha explicado los riesgos y beneficios del análisis. (Hay disponible información específica del análisis en el sitio web de LabCorp o de su filial en <https://www.labcorp.com>).

• **Restricciones del análisis:** Este análisis analiza regiones genéticas específicas y no elimina la posibilidad de que haya una variante sin detectar en otras regiones genéticas. El ADN del donante de trasplantes y las transfusiones recientes pueden llevar a resultados inexactos. Como sucede con cualquier análisis de laboratorio, es posible que haya errores.

• **Asesoría genética disponible antes y después del análisis:** Se me ha proporcionado información acerca de la obtención de asesoría genética antes de que brinde mi consentimiento para este análisis. Además, entiendo que mi proveedor de atención médica puede llegar a recomendarme que consulte con un genetista, consultor genético o médico después de que se complete el análisis.

• **Significado de un resultado positivo:** Un resultado positivo indica que yo (o mi hijo) podemos tener una predisposición para tener las enfermedades o afecciones específicas que se busca detectar. Puede que desee considerar otras pruebas independientes o consultar con un médico o consultor genético. Además comprendo que la capacidad de los análisis genéticos de proporcionar información de riesgo y el nivel de certeza asociado a un análisis positivo varía según el tipo de análisis. De corresponder, se me ha proporcionado información acerca del nivel de certeza del resultado positivo de este análisis.

• **Significado del resultado negativo del análisis:** Un resultado

negativo indica que la variante clínicamente significativa que se ha analizado no se detectó. Los resultados negativos también pueden deberse a: 1) contaminación materna de muestras prenatales; 2) motivos técnicos (es decir, calidad insuficiente de la prueba) o 3) que es necesario analizar a otros familiares. He analizado con mi proveedor de atención médica la información acerca de la tasa de detección para las enfermedades/afecciones y entiendo que un resultado negativo no garantiza que yo (o mi hijo) no desarrollaremos la enfermedad/afección con respecto a la cual se llevó a cabo el análisis.

• **Reconocimientos adicionales para los resultados de los análisis prenatales:** Comprendo que los resultados normales o negativos de los análisis no garantizan un nacimiento sin que haya una enfermedad específica o un defecto congénito con respecto al cual se llevó a cabo el análisis. Asimismo, en todos los embarazos, existe un porcentaje que presenta defectos congénitos y que no puede detectarse mediante el análisis de vellosidades coriónicas, líquido amniótico o examen por ultrasonido. En el caso de gemelos o de fetos múltiples, los resultados pueden pertenecer solo a uno de los fetos. En el caso de resultados anormales o positivos, la decisión de continuar o de interrumpir el embarazo es totalmente mía.

• **Divulgación de los resultados del análisis:** Todos los análisis son confidenciales y solo se entregarán al proveedor de atención médica que hizo la derivación (o a su representante designado), salvo que el paciente requiera otra cosa por escrito o según lo exija la ley.

• **Retención de las muestras:** Solo los análisis autorizados por mi proveedor de atención médica serán practicados en mi muestra (o en la de mi hijo). La muestra se destruirá al finalizar el proceso del análisis o hasta un plazo de 60 días luego de extraerse la muestra, salvo que expresamente permita por escrito un plazo mayor de conservación.

Su firma en este formulario indica que entiende satisfactoriamente la información sobre el análisis genético que ordenó su prestador de atención médica y que acepta que se le realicen los análisis.

\_\_\_\_\_  
Firma del paciente o representante autorizado del paciente

\_\_\_\_\_  
Fecha

\_\_\_\_\_  
Relación con el paciente (Si es el representante autorizado del paciente)

\_\_\_\_\_  
Fecha

\_\_\_\_\_  
Firma del proveedor de atención médica

\_\_\_\_\_  
Fecha



[www.LabCorp.com](http://www.LabCorp.com)