


| | | |
|---|--|---------------------------|
|  | CONSENTIMIENTO INFORMADO PARA ESTUDIO GENÉTICO DE LOS RESTOS OVULARES | |
| Version: 5 | REALIZADO POR: Claudia Serrano – Directora Científica | CÓDIGO: CAS-FOR-10 |
| Fecha: 01-05-2014 | | |

Dentro de las normas éticas exigidas al profesional médico en Colombia por la ley 23 de 1981 se encuentra el deber de informar adecuada y oportunamente a todos sus pacientes de los riesgos que puedan derivarse del tratamiento que le será practicado, solicitando su consentimiento anticipadamente (artículo 15 y 16).

Por tanto, con el presente documento escrito se busca informar a usted acerca del procedimiento o prueba a realizar, por lo cual solicitamos llene de su puño y letra los espacios en blanco.

El Estudio Genético de los restos ovulares pretende determinar la causa genética de la pérdida gestacional. GENETIX decidirá de acuerdo a las condiciones de la muestra y su extracción cual es el examen de elección para este fin, todos tendrán el mismo costo. Existen tres técnicas para este fin así:

CARIOTIPO, consiste en el cuidadoso examen del número y estructura de los cromosomas presentes en el núcleo celular. La exploración solo nos informará de anomalías cromosómicas y no de otro tipo de enfermedades genéticas o multifactoriales, como son enfermedades innatas del metabolismo o enfermedades monogénicas. **FISH**, consiste en el cuidadoso examen del número de 5 cromosomas (13, 18, 21 y los cromosomas sexuales X y Y) implicados en las alteraciones genéticas cromosómicas más importantes relacionadas con edad materna, falla repetida de implantación, aborto recurrente, dismorfología fetal y tamizaje prenatal positivo. La exploración solo nos informará de anomalías cromosómicas numéricas para los cromosomas descritos y no de otro tipo de defectos congénitos de otra naturaleza. **MLPA'S**, son un método desarrollado para determinar el número de copias de hasta 50 secuencias de ADN en única reacción basada en amplificación mediante PCR. Está diseñado para detectar deleciones o duplicaciones en las terminaciones teloméricas. Permite determinar el número de cromosomas, el sexo fetal, y pérdidas o ganancias a nivel subtelomérico, sin embargo no detecta translocaciones balanceadas o mosaicismos por debajo del 30%, ni estudia regiones cromosómicas diferentes a las mencionadas.

1. Genetix tomará la decisión de cuál prueba es la viable ó necesaria (Cariotipo ó Fish ó MLPA'S) para el análisis de los restos ovulares, tomando como base las condiciones de la muestra recibida. En caso de fallo de cultivo celular, estará incluida sin costo adicional la realización de otra prueba diagnóstica (de las mencionadas), de manera que el paciente no se quede sin un resultado.
2. Estos exámenes no detectan mutaciones puntuales o muy pequeñas del ADN en los cromosomas y por tanto no diagnóstica enfermedades monogénicas como lo son Hemofilia o Fibrosis quística entre otras.
3. En aproximadamente 20% de los casos la muestra obtenida puede sufrir contaminación bacteriana o fúngica tras el paso por la vagina, además puede contener exceso de coágulos en su interior o no presentar suficiente material para estudio; esto depende de la toma de la muestra y las características de transporte y almacenamiento de la misma. Lo anterior dificultaría o impediría el análisis de la misma por lo que no se obtendrían resultados.
4. Estos exámenes solo evalúan patología cromosómica y aun así en algunos casos no se detectan algunas alteraciones estructurales muy pequeñas como son ciertas microdeleciones, duplicaciones o inversiones entre otras.
5. He (hemos) comprendido las explicaciones del caso anteriormente descritas en un lenguaje claro y sencillo. Estoy (estamos) satisfechos con la información recibida y comprendo el alcance del análisis que me van a realizar.

Autorizo a GENETIX para que realice el estudio genético (CARIOTIPO Ó FISH Ó MLPA'S) en el MATERIAL DE ABORTO o RESTOS OVULARES, que considere adecuado con base en las condiciones de la muestra recibida. Y a utilizar mi muestra y los datos de mi prueba de manera confidencial y sin ánimo de lucro con fines investigativos.

Firma del paciente: _____ CC: _____

Nombre del paciente: _____

Fecha: _____

Firma del médico: _____