

	CONSENTIMIENTOS INFORMADO PARA LA REALIZACION DE EXOMA COMPLETO	
Version: 1	REALIZADO POR: Claudia Serrano – Directora Científica	CÓDIGO: CAS-FOR-22
Fecha: 20 de Octubre de 2015		

La secuenciación del exoma consiste en analizar la región codificante de aproximadamente 20.000 genes conocidos a la fecha. No todos ellos han sido relacionados a patologías o fenotipos conocidos. La prueba está diseñada para la detección de mutaciones puntuales, deleciones o inserciones pequeñas en el exoma, no grandes deleciones o duplicaciones. Estas últimas deben ser confirmadas mediante otras técnicas.

El examen tiene como objetivo responder una pregunta clínica y atender la solicitud del médico tratante. La información contenida en el resultado será necesariamente combinada con la historia clínica, examen físico y/u otros exámenes diagnósticos en la definición del diagnóstico y conducta médica.

El genoma de cada persona posee millones de variantes genéticas. Sin embargo, la mayoría de estas variantes no están relacionadas con una enfermedad, o no tienen hasta el momento relevancia definida o pueden estar asociadas a una enfermedad pero sin relación con la pregunta médica del caso. Estos hallazgos no son el foco del examen y no serán buscados activamente. No obstante, hallazgos secundarios de alta relevancia para la salud del paciente pueden ser identificados en raras ocasiones, aún cuando nuestro análisis sea guiado por el cuadro clínico e indicación médica. En estos casos, el informe del resultado contendrá la información encontrada. Variantes de significado incierto podrán ser incluidas en el resultado a discreción del equipo médico de Genetix.

Las técnicas de análisis genómico son recientes y están sujetas a ajustes periódicos para aumentar la precisión del examen. Además de eso, el significado clínico de las variantes es constantemente actualizado acompañando del avance del conocimiento científico y médico. Anualmente son publicadas centenares de nuevos hallazgos sobre la relación de los genes con la salud y la enfermedad. En algunos casos la interpretación puede cambiar con dichos hallazgos científicos y, por lo tanto, los resultados no deben ser tratados como inmutables.

Las técnicas actuales de análisis genómico cubren entre 95 y 99% de las secuencias de interés. Es posible que un análisis no identifique la causa de la enfermedad investigada. A pedido médico, un nuevo análisis puede ser realizado en Genetix. Genetix podrá cobrar, a su discreción, por este nuevo análisis u otro análisis no relacionado a la pregunta inicial.

Otra información posiblemente indeseada es la rara identificación de no-paternidad. Este tipo de resultados no serán publicados ya que no es el objetivo de la prueba, excepto cuando sea directamente pertinente a la solicitud médica. Los parientes más próximos del paciente comparten información genética y este análisis podrá revelarla.

Una de las limitaciones que se puede presentar es la poca información clínica que se tenga del paciente, en estos casos el análisis de variantes se dificulta para dar la relevancia clínica indicada.

Los resultados de estas pruebas podrían ser divulgados en revistas médicas científicas o en congresos científicos, pero para ello, los nombres de los que fueron parte del análisis serán omitidos. Asimismo Genetix podrá enviar las muestras para confirmación de resultados a centros fuera del país si fuera necesario.

Finalmente manifestamos que hemos leído y comprendido perfectamente lo anterior y que nos encontramos en capacidad de expresar nuestro consentimiento.

Paciente

Firma _____

Acompañante

Firma _____

Médicos

Firma _____

Firma _____

Nombre _____

Nombre _____

Documento de identidad _____

Documento de identidad _____

Registro medico _____

Registro medico _____

El presente documento se firma en Bogotá a los ____ días del mes de _____ de _____.