

	CONSENTIMIENTO INFORMADO FISH PARA ESTUDIO DE ANEUPLOIDIAS / MICRODELECIONES / TRANSLOCACIONES	
Version: 5	REALIZADO POR: Claudia Serrano – Directora Científica	CÓDIGO: CAS-FOR-04
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.

FISH o hibridación fluorescente in situ es una técnica citogenética de marcaje de cromosomas mediante la cual estos son hibridados con sondas que emiten fluorescencia y permiten la visualización, distinción y estudio de los cromosomas así como de las anomalías que puedan presentar. Esta técnica permite la rápida determinación de aneuploidías, microdelecciones, duplicaciones, inversiones, fusión de genes, translocaciones así como la adjudicación de un marcador genético a un cromosoma.

El análisis que se realizará consiste: Marque con X

- **ANEUPLOIDIAS:** En el examen del número de cromosomas 13,18, 21 X y Y. Con este análisis preliminar se detectan el 90% de las anomalías genéticas cromosómicas. La exploración solo nos informará de anomalías cromosómicas numéricas para los cromosomas descritos y no descarta mosaicismo ni alteraciones estructurales de los mismos, o defectos congénitos de otra naturaleza, enfermedades monogénicas, alteraciones innatas del metabolismo, retardo mental, ceguera o sordera entre otras.
- **MICRODELECIONES:** Mediante este análisis se evalúan regiones concretas en los cromosomas mediante sondas específicas que hibridan y emiten fluorescencia y permiten la visualización, distinción de las mismas. No descarta alteraciones numéricas no otras condiciones como enfermedades monogénicas o multifactoriales.
- **TRANSLOCACIONES:** Mediante este análisis se evalúan regiones concretas en los cromosomas mediante sondas específicas que hibridan y emiten fluorescencia y permiten la visualización, distinción de translocaciones o fusiones de cromosomas. No descarta alteraciones numéricas no otras condiciones como enfermedades monogénicas o multifactoriales.

1. La sensibilidad de la prueba es del 96%.
2. En el 4% de los casos no se obtienen señales de fluorescencia óptimos para realizar el diagnóstico y es necesario repetir la prueba. Esto está directamente relacionado al tipo de muestra y las condiciones de la misma. En el caso de que no sea posible realizar el análisis por factores de la muestra (pre-analíticos) el costo de la prueba no será reembolsado. Asimismo, si por las mismas razones se requiere de una nueva muestra, esta será cobrada de forma adicional. Esto ocurre cuando las especificaciones y las condiciones de estabilidad de la muestra no se cumplen.
3. El riesgo de error en la interpretación de la prueba es de 0,5% aproximadamente debido a contaminación materna de la muestra en los casos de diagnóstico prenatal.
4. Se debe complementar con el cariotipo u otras técnicas como Hibridación Genómica Comparada con arrays para obtener información de todos los cromosomas de forma numérica y estructural. En caso de realizarlo solo, comprendo las limitaciones del mismo.
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 al LABORATORIO GENETIX para que realice el análisis mencionado Y a utilizar mi muestra y los datos de mi prueba de manera confidencial y sin ánimo de lucro con fines investigativos.

Paciente Testigo
CC: CC:
Ciudad y Fecha: _____

Médico responsable del paciente: _____

CC: _____ de _____ RM: _____