



**CONSENTIMIENTO INFORMADO PARA PRUEBAS GENÉTICAS
MOLECULARES**

Version: 3

Fecha: 10-07-2018

REALIZADO POR: Dirección Científica

**CÓDIGO:
CAS-FOR-08**

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.

Análisis de una mutación, un gen o varios genes: Un análisis molecular de un gen o genes busca detectar cambios específicos, denominados mutaciones. Estos genes están asociados a un síndrome específico. Estas pruebas tienen una sensibilidad general del 96% DEPENDIENDO DE LA TECNICA EMPLEADA y la condición estudiada.

Análisis de exoma: 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 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.

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. **Beneficios:** el tomar la decisión de realizarse este análisis puede beneficiarlo a usted directamente y a su entorno familiar. Los resultados de esta prueba genética podrían ayudarle a usted y a su médico a tomar decisiones más informadas sobre su atención médica, tales como pruebas de detección, cirugías para reducir el riesgo y estrategias medicamentosas preventivas. La identificación de una mutación (es) en un gen en una familia permite que otros familiares determinen si comparten o no el mismo riesgo de cáncer o enfermedad hereditaria. Si obtiene un resultado positivo, durante la asesoría genética usted podrá consultar sobre cómo se hereda la enfermedad específica e informarse sobre la probabilidad de que sus hijos y parientes consanguíneos puedan haber heredado la misma mutación (o mutaciones) en el gen o genes analizados. **Limitaciones:** Es importante conocer que existen factores que pueden alterar los resultados como calidad del ADN, contaminación y fallos de amplificación. 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. La historia médica, resultados e información que nos facilite son de carácter absolutamente confidencial, de manera que solamente usted y el personal científico de CENTRO DE DIAGNOSTICO EN GENÉTICA HUMANA Y REPRODUCTIVA GENETIX tendrá acceso a los datos. 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.

Yo, _____, identificada con cédula de ciudadanía _____ de _____
Autorizo la extracción de ADN, a partir de (MUESTRA) _____, para la realización de
Pruebas Genéticas Moleculares Nombre de la prueba: _____



CONSENTIMIENTO INFORMADO PARA CARIOTIPO

CARIOTIPOX

Version: 6	REALIZADO POR: Dirección Científica	CÓDIGO: CAS-FOR-11
Fecha: 10-07-2018		

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 análisis que se realizará consiste en el cuidadoso examen del número y estructura de los cromosomas presentes en el núcleo celular del tejido que se va a analizar. 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. Por lo tanto el resultado normal de esta prueba, en los casos de diagnóstico prenatal, no garantiza que el niño nacerá sin defectos morfológicos, retardo mental, ceguera o sordera entre otras.

1. Este examen solo evalúa 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.
2. Este examen no diagnostica enfermedades innatas del metabolismo, ceguera o sordera congénita o enfermedades monogénicas como lo son Hemofilia o Fibrosis quística entre otras.
3. En el 1-5% de los casos no se obtiene crecimiento celular óptimo y por tal motivo no es posible analizar la muestra obtenida, teniendo que repetir el procedimiento. Esto varía de acuerdo al tipo de muestra y factores biológicos de cada paciente. En el caso del diagnóstico prenatal, en edades gestacionales extremas (desde la semana 12 a la 14 de gestación y desde la 26 hasta la 36) aumenta este riesgo. Cuando esta obedece a factores pre-analíticos el paciente/institución deberá acarrear con los costos del procesamiento de una nueva muestra.
4. En aproximadamente 1-2% de los casos la muestra obtenida puede sufrir contaminación bacteriana o fúngica y que esto dificultaría o impediría el análisis de la misma teniendo que repetir la toma de la muestra. Cuando esta obedece a factores pre-analíticos el paciente/institución deberá acarrear con los costos del procesamiento de una nueva muestra.
5. En diagnóstico prenatal, aproximadamente 1% de los casos la muestra obtenida está contaminada con células de origen materno, lo que dará origen a un falso resultado. Esto es especialmente frecuente cuando la muestra es sanguinolenta.
6. En algunos casos los hallazgos del estudio citogenético deberán ser confirmados con otros de mayor precisión como son las técnicas moleculares e incluso se puede llegar a requerir la repetición del procedimiento. Estos tendrán un costo adicional.
7. En algunos casos se obtienen resultados que deben ser confirmados mediante la repetición de la toma de la muestra y un nuevo análisis del cariotipo teniendo que cancelar nuevamente el valor del mismo cuando es por causas ajenas al laboratorio como mosaicos en baja proporción o contaminación materna.
8. 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 y limitaciones del análisis que me van a realizar.

Autorizo al LABORATORIO GENETIX para que realice el estudio citogenético y a utilizar mi muestra y los datos de mi prueba de manera confidencial y sin ánimo de lucro con fines investigativos.

Paciente
CC:

Testigo
CC:

Firma del médico: _____

Nombre del médico: _____