

	 <p style="text-align: center;">CONSENTIMIENTO INFORMADO LITTLE GOLD-LITTLE GOLD PLUS (TAMIZAJE PRENATAL – ADN FETAL LIBRE)</p>	
Version: 2	REALIZADO POR: Dirección Científica	CÓDIGO: CAS-FOR-27
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 objetivo de la prueba LITTLE GOLD y LITTLE GOLD PLUS Plus es evaluar su embarazo para ciertas alteraciones cromosómicas, conocidas como "aneuploidías". Los dos tipos de pruebas dan información acerca de la posibilidad de tener copias adicionales de los cromosomas 21, 18 y 13, y cromosomas sexuales (X o Y), y/o una copia faltante del cromosoma sexual (monosomía X: MX). También se puede informar sobre el sexo fetal. La prueba LITTLE GOLD PLUS tiene la opción de detectar aneuploidías de todos los cromosomas, no solo los descritos anteriormente. Adicionalmente, es posible analizar los siguientes síndromes de microdelección (pérdida de fragmentos pequeños de los cromosomas): (1) delección de 1p36, (2) 4p- (síndrome Wolf-Hirschhorn), (3) 5p- (síndrome cri-du-chat), (4) 15q11.2 (síndrome Prader-Willi/síndrome Angelman), y (5) delección 22q11.2 (síndrome DiGeorge o síndrome velocardiofacial). Las pruebas han sido validadas en embarazos únicos y gemelares. En los embarazos gemelares, el análisis de cromosomas sexuales sólo puede detectar la presencia o ausencia del cromosoma Y, y no es posible detectar cromosomas sexuales extras o monosomía (cromosoma faltante). Pueden realizarse desde las 10 semanas 0 días de edad gestacional. Consulte a su médico si desea más información sobre esta prueba de tamizaje, incluyendo riesgos. **CÓMO FUNCIONA ESTA PRUEBA:** Esta prueba analiza alteraciones cromosómicas específicas analizando el ADN libre fetal en la sangre materna (material genético). La muestra de sangre incluye una combinación de ADN fetal y materno. Una tecnología denominada secuenciación masiva en paralelo es utilizada para contar la cantidad de ADN de cada cromosoma analizado y/o de regiones específicas de los cromosomas. **SEXO DEL FETO:** Dependiendo de la opción que usted elija, los resultados de la prueba pueden incluir el sexo del feto. Si usted no desea saber el sexo, por favor coméntelo al personal del laboratorio para no revelar esta información. En casos raros, pueden producirse resultados incorrectos para los cromosomas sexuales. **LIMITACIONES DE LA PRUEBA:** Se trata de pruebas de detección que sólo buscan alteraciones cromosómicas específicas. Esto significa que otras alteraciones cromosómicas pueden estar presentes y podrían afectar su embarazo. Un resultado "No detección de aneuploidía" no garantiza un embarazo o un bebé saludable ya que no elimina la posibilidad de que su embarazo tenga defectos congénitos, condiciones genéticas monogénicas, u otras condiciones, tales como defectos de cierre del tubo neural o autismo, estos no nos alteraciones cromosómicas. Resultados falsos negativos y falsos positivos. **CONSENTIMIENTO INFORMADO** En un embarazo gemelar, el estado de cada feto no puede ser determinado. La presencia o ausencia de material cromosómico Y (sexo fetal) puede ser reportada pero no se podrá reconocer a cual feto corresponde. La presencia de aneuploidías de cromosomas sexuales no puede evaluarse en embarazos gemelares. En el caso de gemelo evanescente, el resultado de la prueba puede reflejar el ADN del gemelo que desaparece, lo que conduce a una mayor probabilidad de resultados falsos positivos o falsos negativos. Existe una pequeña posibilidad de que los resultados de la prueba no reflejen los cromosomas del feto, pero si reflejen cambios cromosómicos de la placenta (mosaicismo confinado a la placenta MCP) o de la madre. Si bien estas pruebas no están diseñadas para evaluar la salud de la madre, en algunos casos, la información sobre su salud puede ser revelada directamente o indirectamente. No se deben tomar decisiones clínicas irreversibles basadas únicamente en estos resultados de tamizaje. Si se desea un diagnóstico definitivo, es necesario tomar una muestra de vellosidades coriales o de líquido amniótico mediante una amniocentesis. En algunos casos, otras pruebas también pueden ser necesarias. algunas aneuploidías raras sólo pueden ocurrir en forma de mosaico. Las consecuencias clínicas dependen del cromosoma implicado y no puede predecirse prenatalmente. **PROCEDIMIENTO DE PRUEBA:** Un tubo de su sangre será extraído y enviado a Verinata Health, Inc., una subsidiaria de propiedad total de Illumina, Inc., la cual analizará su sangre.

HALLAZGOS SECUNDARIOS: En el curso de la realización del análisis para las pruebas indicadas, la información relativa a otras alteraciones cromosómicas, también conocidas como "hallazgos secundarios" puede ser evidente. Nuestra política es NO REPORTAR los hallazgos secundarios que se puedan observar en el curso del análisis de los datos de la prueba. **PRIVACIDAD:** Los resultados de las pruebas se mantienen confidenciales. **USO DE LA INFORMACIÓN Y DE LAS MUESTRAS DE LEFTOVER:** De acuerdo con las mejores prácticas y estándares de laboratorio clínico, el sobrante de muestra (a menos que esté prohibido por la ley), así como información genética y otra información aprendida de sus pruebas, puede ser utilizado por Illumina / Genetix u otros en su nombre para fines de control de calidad, operaciones de laboratorio, desarrollo de pruebas del laboratorio y mejoramiento del laboratorio. Todos estos usos estarán en conformidad con las leyes aplicables. Podemos usar su muestra sobrante y la información de salud, incluyendo información genética, en un formulario para fines de investigación. Dichos usos pueden dar lugar al desarrollo de productos y servicios comerciales. Usted no recibirá notificación de usos específicos y no recibirá ninguna compensación por estos usos. Todos estos usos estarán en conformidad con la ley aplicable. **RESULTADOS DE LA PRUEBA:** Los resultados de la prueba se enviarán al proveedor de atención médica. Yo, _____, identificado con cédula de ciudadanía _____ de _____, en calidad de paciente y /o Yo, _____, identificado con cédula de ciudadanía _____ de _____, en calidad de acudiente del paciente arriba anotada, DECLARO Que he leído y comprendido e que consiste la prueba que me voy a realizar. Autorizo al CENTRO GENETIX para que realice la prueba de tamizaje prenatal.

_____ CC _____

Firma Paciente

Fecha: _____