

	<b>CONSENTIMIENTO INFORMADO PARA PRUEBAS GENÉTICAS MOLECULARES</b>	
<b>Version: 3</b>	<b>REALIZADO POR: Dirección Científica</b>	<b>CÓDIGO: CAS-FOR-08</b>
<b>Fecha: 10-07-2018</b>		

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: \_\_\_\_\_