

CONSENTIMIENTO INFORMADO FISH PARA ESTUDIO DE ANEUPLOIDIAS / MICRODELECIONES / TRANSLOCACIONES

LAG-FOR-21 V2, 03/03/2020

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.

Fundamento: 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.

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 estas. 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 óptimas para realizar el diagnóstico y es necesario repetir la prueba. Esto está directamente relacionado al tipo de muestra y las condiciones de esta. En el caso de que no sea posible realizar el análisis por factores de la muestra (preanalíticos) 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 de este.

Genetix no divulgará información personal ni resultados de pruebas a terceros, a menos que así lo exijan las leyes locales, estatales, federales o nacionales. Para garantizar la calidad y mejorar la tecnología, Genetix puede usar resultados de pruebas no identificados para estudios de investigación.

GENETIX contribuye a la generación de conocimiento, analizando los resultados de nuestros pacientes conforme a la medicina basada en la evidencia en procesos de investigación. Por tanto hace uso de los datos e información de los resultados para análisis cualitativo y cuantitativo por expertos investigadores para la comunidad científica. Los datos que lo identifiquen serán tratados en forma confidencial como lo exige la Ley. Salvo para quienes estén autorizados a acceder a sus datos personales, Ud. no podrá ser identificado y para ello se le asignará un código compuesto según el protocolo de investigación. En caso de que los resultados sean publicados en revistas médicas o presentados en congresos médicos, su identidad no será revelada. El titular de los datos personales (o sea Ud.) tiene la facultad de ejercer el derecho de acceso a los mismos en forma gratuita. El equipo de investigación podrá acceder a los datos de su historia clínica y a toda aquella información recabada a los fines de este estudio de investigación.

Su participación es totalmente voluntaria. Usted puede elegir participar o no hacerlo. Tanto si elige participar o no, continuarán todos los servicios que reciba de GENETIX de acuerdo a su condición médica. Usted es libre de retirar su consentimiento para

CONSENTIMIENTO INFORMADO FISH PARA ESTUDIO DE ANEUPLOIDIAS / MICRODELECIONES / TRANSLOCACIONES

LAG-FOR-21 V2, 03/03/2020

participar en cualquier momento sin que esto lo perjudique en su atención posterior; simplemente deberá notificar al investigador de su decisión (oralmente o por escrito).

Hemos comprendido las explicaciones que se nos han facilitado en lenguaje claro y sencillo, y que el profesional a cargo nos ha atendido nos ha permitido preguntar sobre el procedimiento y el contenido de este consentimiento informado. Esta información se nos ha ofrecido con suficiente antelación para poder reflexionar y decidir libremente, y por todo lo anterior:

Manifestamos que hemos leído y comprendido perfectamente lo anterior y que nos encontramos en capacidad de expresar nuestro consentimiento. Por lo tanto, nosotros (paciente) _____ con identificación No. _____ y (acompañante) _____ con identificación No. _____ damos nuestro consentimiento para realizar la prueba.

Firma del paciente: _____ Documento: _____

Firma del acompañante: _____ Documento: _____

Firma del profesional Médico: _____ Registro medico: _____

Fecha: _____

PROTECCIÓN DE DATOS

La información proporcionada se encuentra protegida conforme a la política de tratamiento de datos personales contemplados en la Ley 1266 de 2008, Ley 1581 de 2012 y Ley 1712 de 2014.