

**CONSENTIMIENTO INFORMADO
LITTLE GOLD-LITTLE GOLD PLUS-LITTLE GOLD ADVANCED
(TAMIZAJE PRENATAL – ADN FETAL LIBRE)
LAG-FOR-26 V3, 30/06/2022**

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 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). La prueba LITTLE GOLD ha sido validada en embarazos únicos y gemelares y LITTLE GOLD PLUS solo en embarazos únicos. 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 gestación. 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:** Los resultados de la prueba incluye 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 son alteraciones cromosómicas. **RESULTADOS FALSOS NEGATIVOS Y FALSOS POSITIVOS.** 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 cuál 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 directa 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 VerinataHealth, 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 si se conoce como variante de significado incierto o que no de un diagnóstico certero. **PRIVACIDAD:** Los resultados de las pruebas se mantienen confidenciales. **USO DE LA INFORMACIÓN Y DE LAS MUESTRAS RESTANTES:** 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, estudios de investigación, 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. Dichos usos pueden dar lugar al desarrollo de productos, servicios comerciales o publicaciones científicas. 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

**CONSENTIMIENTO INFORMADO
LITTLE GOLD-LITTLE GOLD PLUS-LITTLE GOLD ADVANCED
(TAMIZAJE PRENATAL – ADN FETAL LIBRE)
LAG-FOR-26 V3, 30/06/2022**

enviarán al proveedor de atención médica cuando es remitido por una entidad en específico, si es particular usará su usuario y contraseña para descargar el resultado desde la web, presente el resultado a su médico tratante para dar manejo adecuado. Genetix no divulgará información personal ni resultados de pruebas a terceros, a menos que así lo exijan las leyes locales, estatales, federales o nacionales.

Riesgos: Esta es una prueba de tamizaje o screening genético por tanto, en caso de resultado con RIESGO POSITIVO se debe realizar prueba diagnóstica usando una muestra de vellosidades coriales o de líquido amniótico. En algunos casos al obtener una fracción de ADN fetal muy baja, se solicitará una nueva muestra para mejorar la concentración. La toma de muestra de sangre de por sí presenta un riesgo mínimo para su salud e integridad. Téngase en cuenta que la sensibilidad de esta prueba es de 99,9%, es decir; que existe un 0,1% de resultados que pueden ser falsos negativos descritos arriba.

Complicaciones: Únicamente las generadas durante la toma de la muestra de sangre, las cuales son poco comunes; pero podrían incluir: mareos, desmayo, dolor, hemorragias leves o formación de hematomas, estos últimos generalmente resuelven de forma espontánea en una a dos semanas.

Alternativas: En el mercado existen diferentes pruebas basadas en ADN fetal libre en sangre materna como prueba de tamizaje usando la misma tecnología, sin embargo la alternativa para las pruebas de tamizaje es realizar pruebas diagnósticas invasivas como biopsias de vellosidad corial o amniocentesis la cual definirá su médico tratante.

Beneficios: LITTLE GOLD y LITTLE GOLD PLUS son pruebas de tamizaje de alta sensibilidad que permite detectar embarazos con riesgo de presentar alteraciones cromosómicas, orientando a su médico sobre su embarazo y definir seguimiento y control de la necesidad de ordenar una prueba diagnóstica invasiva a solo aquellos embarazos que requieren.

Usted puede revocar este consentimiento cuando desee, para ello solo debe solicitar al laboratorio la revocatoria, la cual consiste en firmar el formato LAG-FOR-30 REVOCATORIA DE CONSENTIMIENTO INFORMADO.

Consentimiento:

Yo, _____, identificado con cédula de ciudadanía número _____ 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 en que consiste la prueba que me voy a realizar. Autorizo **SI** _____ **NO** _____ al CENTRO GENETIX para que realice la prueba de LITTLE GOLD y/o LITTLE GOLD PLUS.

Si ha marcado **NO** se entiende que ha disentido de realizarse la prueba, para ello es importante que tenga presente la consecuencia de no realizar este tamizaje, y es el no poder determinar el riesgo de presentar alteraciones cromosómicas en su embarazo y no poder dar el manejo medico apropiado en estos casos, consulte con su médico tratante.

Nombre del Paciente: _____

Documento: _____

Fecha: _____

Firma: _____

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.