

## CONSENTIMIENTO INFORMADO PARA PRUEBAS GENÉTICAS MOLECULARES

LAG-FOR-34 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.

**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 TÉCNICA 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, aun 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.

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

**CONSENTIMIENTO  
INFORMADO PARA PRUEBAS GENÉTICAS MOLECULARES**

LAG-FOR-34 V2, 03/03/2020

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 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).

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:  
\_\_\_\_\_

Firma del paciente: \_\_\_\_\_

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.*