

CONSENTIMIENTO INFORMADO PARA PRUEBAS GENÉTICAS MOLECULARES

LAG-FOR-34 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.

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 22.000 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.

Análisis de Microarreglos: La finalidad del microarreglo es determinar cambio en el número de copias (CNV) por deleciones y duplicaciones de alta resolución, además permite el análisis de pérdida de la heterocigosidad y polimorfismos de nucleótido único. 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.

Riesgos: 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.

Complicaciones:

1. En diagnóstico prenatal, aproximadamente 1% de los casos la muestra obtenida está contaminada con células de origen materno, lo que dará origen a un falso resultado. Esto es especialmente frecuente cuando la muestra es sanguinolenta, para ello realizamos pruebas de contaminación materna a fin de asegurar que la muestra a estudiar sea ADN fetal.
2. En algunas ocasiones el ADN extraído no pasa criterios de concentración y pureza, en estos casos se solicitará nueva muestra para asegurar el resultado.
3. Cuando los controles de calidad de las pruebas moleculares no sean óptimos se realizará reproceso.
4. 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.

Alternativas: Algunas pruebas moleculares usan como alternativa otra prueba molecular, por ejemplo MLPA con Array, secuenciación NGS con sanger, estas serán sugeridas en casos que se requiera en los resultados.

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

**CONSENTIMIENTO INFORMADO PARA PRUEBAS GENÉTICAS
MOLECULARES**

LAG-FOR-34 V3, 30/06/2022

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. Los parientes más próximos del paciente comparten información genética y este análisis podrá revelarla.

RESULTADOS DE LA PRUEBA: Los resultados de la prueba se 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.

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 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.

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 GENETICA MOLECULAR.

Si ha marcado **NO** se entiende que ha disentido de realizarse la prueba, para ello es importante que tenga presente la consecuencia de no realizarla y es el no poder determinar alteraciones genéticas 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.