

CONSENTIMIENTO INFORMADO FISH PARA ESTUDIO DE ANEUPLOIDIAS, MICRODELECCIONES Y TRANSLOCACIONES

LAG-FOR-21 V4, 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.

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.

MICRODELECCIONES: 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.

AMPLIFICACION: Mediante este análisis se evalúa la sobreexpresión de ciertos genes como HER2 mediante la amplificación del gen a través de la visualización directa del número de copias mediante técnicas de marcación fluorescente y su amplificación se traduce principalmente como una sobreexpresión de la proteína. Esta sobreexpresión puede no ser uniforme en el tejido analizado.

Riesgos:

1. La sensibilidad de la prueba es del 96%. En el 4% de los casos no se obtienen señales de fluorescencia óptimos 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.

2. 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.

3. En los casos de análisis sobre tejido tumoral, la sensibilidad de la prueba depende de la adecuada selección del tejido enviado para análisis y su adecuada preparación para la hibridación.

Complicaciones: Se puede presentar baja hibridación de sondas usadas, en estos casos se realiza repetición del montaje y se reporta en el resultado la baja calidad, y 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: El FISH se debe complementar con pruebas como el cariotipo u otras técnicas como Hibridación Genómica Comparada con arrays para obtener información de todos los cromosomas de forma numérica y estructural.

Beneficios: Esta prueba es de procesamiento rápido, en casos prenatales se obtiene resultado entre las 24 a 48 horas orientando a su médico sobre su diagnóstico, definir seguimiento y control y/o la necesidad de ordenar otras pruebas de mayor alcance.

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,

CONSENTIMIENTO INFORMADO FISH PARA ESTUDIO DE ANEUPLOIDIAS, MICRODELECIONES Y TRANSLOCACIONES

LAG-FOR-21 V4, 30/06/2022

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 de FISH.

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 el cariotipo, y es el no poder determinar alteraciones cromosómicas 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.