

CONSENTIMIENTO INFORMADO TAMIX BABY (TAMIZAJE PRENATAL)

LAG-FOR-28 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.

La mayoría de bebés nacen sanos y normales. De cada 100, 4 pueden tener algún tipo de alteración congénita detectable durante la gestación. Existen diferentes tipos de enfermedades genéticas y el riesgo de cada persona de presentarlas depende de sus antecedentes familiares, exposición ambiental, mutaciones de novo (cambios en el código genético por el azar) o una mezcla de todos ellos. La causa más importante de alteraciones genéticas durante la gestación en parejas sanas se relaciona con la edad materna y el azar.

¿Para qué sirve? El tamizaje PRENATAL busca individualizar el riesgo de cada mujer de presentar alguna alteración cromosómica en su bebé al nacimiento en una edad gestacional temprana. Estas pruebas no son diagnósticas, ya que buscan seleccionar a las pacientes en riesgo verdaderamente elevado de presentar problemas genéticos cromosómicos; para en estos casos realizar las pruebas invasivas diagnósticas como la amniocentesis. También concurren otras alteraciones que no se relacionan con la edad materna como aquellas producto de mutaciones de novo (cambios nuevos y por el azar en el código genético) o multifactorial las cuales no podríamos tamizar ni diagnosticar con las pruebas que se realizaron. Un examen negativo no excluye una alteración ya que es una prueba de tamizaje y no diagnóstica. Asimismo, las pruebas positivas solo indican la realización de pruebas diagnósticas adicionales, no significa que el recién nacido tenga realmente una alteración. Esta prueba no es de utilidad para estudiar el sexo fetal, este se puede determinar con otra prueba diferente también en la sangre de la madre extrayendo el ADN del feto, en este mismo momento de embarazo. Si desea información acerca de esta prueba solicite información a nuestro personal.

¿Cómo se hace? En el primer trimestre de la gestación se miden los analitos B-HCG y PAPP-A en la semana 9 a 13,6 de gestación y se combinan con la medida de la sonolucencia nuchal en la semana 12 y 13,6. Estos dos exámenes combinados dan una tasa de detección de Trisomía 21, Trisomía 13 y Trisomía 18 del 80 - 85%, si además se visualiza el hueso nasal, esta aumenta hasta el 90%. En el caso de los embarazos gemelares esta disminuye al 80%. Es indispensable realizar y complementar el estudio del suero materno con una ecografía para medir la sonolucencia nuchal y hueso nasal y de esta manera realizar el cálculo estadístico. En la actualidad existen pruebas basadas en la detección del ADN fetal libre en la sangre materna que permiten realizar tamizaje para estas condiciones con una sensibilidad del 99% para trisomía 21, 98% para trisomía 18 y 89% para trisomía 13. Si desea información acerca de esta prueba solicite información a nuestro personal.

¿Qué pasa cuando un test reporta positivo para riesgo aumentado? Cada caso se maneja individualmente pero estaría indicado pasar a pruebas diagnósticas e invasivas si así lo desea la pareja. Estas son: (1) biopsia de vellosidad corial: Biopsia de una pequeña parte de la placenta realizado en la semana 11 - 13 de gestación. Riesgo de aborto del 0,5% - 0,8%. (2) Amniocentesis: Extracción bajo visión ecográfica directa de una pequeña cantidad de líquido amniótico que rodea al feto en la semana 14 a 18 de gestación. Riesgo de aborto del 0,5%. Con las pruebas anteriores se realiza el estudio citogenético (visualización de los cromosomas) del feto y por tanto se confirma o descarta (100%) verdaderamente la existencia de alguna de estas alteraciones cromosómicas.

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. **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.

Riesgos: El riesgo de falsos positivos de la prueba es de 5% con valor predictivo positivo del 4%, es decir que de todas las pacientes tamizadas, el 5% serán falsamente positivas y de cada 10 pacientes con resultados positivos solo 4 serán realmente positivos. La toma de muestra de sangre de por sí presenta un riesgo mínimo para su salud e integridad.

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 de mayor sensibilidad

**CONSENTIMIENTO INFORMADO TAMIX BABY
(TAMIZAJE PRENATAL)
LAG-FOR-28 V3, 30/06/2022**

al tamizaje hormonal a fin de evitar de primera mano pruebas invasivas.

Beneficios: Las pruebas de tamizaje ofrecen la ventaja de individualizar el riesgo de cada embarazo con la opción de intervenciones tempranas que eviten complicaciones tanto maternas como fetales, 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 TAMIX BABY.

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 preclamsia 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.