

**CONSENTIMIENTO INFORMADO PARA LAS
PRUEBAS DE GENETICA REPRODUCTIVA
LAG-FOR-60 V1; 19/12/2023**

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 tamizaje de condiciones genéticas busca identificar portadores de enfermedades genéticas. Un cuidadoso asesoramiento genético es recomendable por parte de un genetista ya que existen antecedentes familiares y personales, así como características demográficas tales como raza, sexo o lugar de origen que pueden sugerir la existencia de una enfermedad genética transmisible. Asimismo, se deben conocer las limitaciones de las pruebas genéticas y brindar tranquilidad acerca del bajo riesgo que representan las técnicas de reproducción asistida.

La realización de pruebas genéticas a pacientes puede reducir el riesgo de enfermedades específicas, pero no pueden eliminar el 3% - 4% de riesgo para defectos congénitos que tienen todos los recién nacidos.

En las enfermedades autosómicas recesivas (AR), un individuo debe tener mutaciones en ambas copias de su gen para manifestar la enfermedad. Estos alelos mutados provienen de sus padres, que habitualmente son heterocigotos sanos (poseen una copia normal del gen y una mutada). Si ambos miembros de una pareja son portadores sanos, tienen un 25% de probabilidad de tener un hijo afectado y esta cifra permanece igual para cada embarazo. Con mayor frecuencia se asocian a consanguinidad, grupos étnicos con alta endogamia o regiones geográficas con poca migración poblacional.

Las enfermedades monogénicas ligadas al cromosoma X, en general afectan solo a los hombres ya que solo cuentan con un cromosoma X. Las mujeres son portadoras, pero no afectadas y transmitirán la enfermedad al 50% de sus hijos, quienes expresarán el fenotipo, y la mitad de sus hijas serán portadoras. Los hombres transmiten la enfermedad al 100% de sus hijas, quienes serán portadoras.

Análisis de exoma: La secuenciación del exoma clínico consiste en analizar la región codificante de aproximadamente 6.500 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.

 **BOGOTÁ**

Cl 77 No. 11-19 / Of. 605

PBX: (601) 312 0200 - (601) 312 0134

Celular: (+57) 315 827 9824 - (+57) 317 481 3198 - (+57) 313 631 4132

 **MEDELLÍN**

Cra 25 A No. 1A Sur - 45 Parque Comercial El Tesoro

Torre Médica 2, Piso 13, Consultorio 1349.

Celular: (+57) 317 516 7297 - (+57) 316 529 6056



**CONSENTIMIENTO INFORMADO PARA LAS
PRUEBAS DE GENETICA REPRODUCTIVA
LAG-FOR-60 V1; 19/12/2023**

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.

Las Distrofinopatías, incluidas la distrofia muscular de Duchenne y Becker y la miocardiopatía dilatada analizadas mediante NGS detecta deleciones hombres afectados cuando > 60% de un exón tiene una anomalía número de copia. Deleciones en el marco de lectura no son detectables mediante esta técnica.

Esta prueba no permite el análisis de expansiones de tripletas como por ejemplo el síndrome X frágil, tampoco el análisis de deleciones o duplicaciones génicas o intragénicas para condiciones como Atrofia Muscular Espinal o Alfa Talasemia.

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. Se analizan más de 9.400 variantes patógenas asociadas con 600 condiciones autosómicas recesivas o ligadas al cromosoma X.

Esta prueba no permite el análisis de expansiones de tripletas como por ejemplo el síndrome X frágil.

Las interpretaciones y cálculos de riesgo se basan en la información étnica y clínica junto con los antecedentes familiares proporcionadas, así como la compresión de la genética molecular actual.

La sensibilidad y la especificidad clínicas varían para cada enfermedad y para cada grupo étnico.

El estándar de atención para la detección de portadores de la enfermedad de Tay-Sachs en todos los grupos étnicos se basa en el análisis enzimático (hexosaminidasa A), además del análisis de variantes de ADN.

El estándar de cuidado para determinar el estado de portador para anemia de células falciformes y otras hemoglobinopatías es mediante electroforesis de hemoglobina y pruebas de ADN.



BOGOTÁ

Cl 77 No. 11-19 / Of. 605

PBX: (601) 312 0200 - (601) 312 0134

Celular: (+57) 315 827 9824 - (+57) 317 481 3198 - (+57) 313 631 4132



MEDELLÍN

Cra 25 A No. 1A Sur - 45 Parque Comercial El Tesoro

Torre Médica 2, Piso 13, Consultorio 1349.

Celular: (+57) 317 516 7297 - (+57) 316 529 6056



**CONSENTIMIENTO INFORMADO PARA LAS
PRUEBAS DE GENETICA REPRODUCTIVA
LAG-FOR-60 V1; 19/12/2023**

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 importante conocer que un resultado negativo no elimina el riesgo de ser portador de una condición genética (riesgo residual) ya que no se conocen en la actualidad todas las causas de una condición genética determinada ni se analizan las regiones intrónicas del genoma.

En ocasiones se hace evidente información acerca de mutaciones en genes que predisponen a enfermedades de aparición tardía o predisposición a cáncer. Estas variantes serán reportadas de acuerdo con las recomendaciones de ACMG (Colegio Americano de Genética Médica).

Complicaciones:

1. En algunas ocasiones el ADN extraído no pasa criterios de concentración y pureza, en estos casos se solicitará nueva muestra para asegurar el resultado.
2. Cuando los controles de calidad de las pruebas moleculares no sean óptimos se realizará reproceso.
3. 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.



BOGOTÁ

Cl 77 No. 11-19 / Of. 605

PBX: (601) 312 0200 - (601) 312 0134

Celular: (+57) 315 827 9824 - (+57) 317 481 3198 - (+57) 313 631 4132



MEDELLÍN

Cra 25 A No. 1A Sur - 45 Parque Comercial El Tesoro

Torre Médica 2, Piso 13, Consultorio 1349.

Celular: (+57) 317 516 7297 - (+57) 316 529 6056





**CONSENTIMIENTO INFORMADO PARA LAS
PRUEBAS DE GENETICA REPRODUCTIVA
LAG-FOR-60 V1; 19/12/2023**

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. 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.



BOGOTÁ

Cl 77 No. 11-19 / Of. 605

PBX: (601) 312 0200 - (601) 312 0134

Celular: (+57) 315 827 9824 - (+57) 317 481 3198 - (+57) 313 631 4132



MEDELLÍN

Cra 25 A No. 1A Sur - 45 Parque Comercial El Tesoro

Torre Médica 2, Piso 13, Consultorio 1349.

Celular: (+57) 317 516 7297 - (+57) 316 529 6056



www.genetix.com.co



info@genetix.com.co



laboratoriogenetix

NIT: 900175902-4



**CONSENTIMIENTO INFORMADO PARA LAS
PRUEBAS DE GENETICA REPRODUCTIVA
LAG-FOR-60 V1; 19/12/2023**

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.



BOGOTÁ

Cl 77 No. 11-19 / Of. 605

PBX: (601) 312 0200 - (601) 312 0134

Celular: (+57) 315 827 9824 - (+57) 317 481 3198 - (+57) 313 631 4132



MEDELLÍN

Cra 25 A No. 1A Sur - 45 Parque Comercial El Tesoro

Torre Médica 2, Piso 13, Consultorio 1349.

Celular: (+57) 317 516 7297 - (+57) 316 529 6056



www.genetix.com.co



info@genetix.com.co



laboratoriogenetix

NIT: 900175902-4