	Sistema de Gestión Integrado Registro	RG 734
		Rev. 01
CONSENTIMIENTO INFORMADO PARA PRUEBAS GENÉTICAS (BIOLOGIA MOLECULAR)		Sector: SAB

INTRODUCCIÓN

Este formulario describe los beneficios, riesgos y limitaciones de las pruebas genéticas que pueden estar asociadas, o no, a enfermedades hereditarias. Lea detenidamente este formulario antes de tomar una decisión al respecto.

PROPÓSITO

Esta prueba analiza un gen o genes específicos para detectar cambios genéticos denominados variantes. El gen o los genes analizados, completa o parcialmente, se asocian con una patología o síndrome que puede ser, o no, de origen hereditario específico.

El análisis genético solicitado es una estrategia diagnóstica aplicable al estudio de su patología o caso clínico particular con el objetivo de detectar cambios genéticos asociados a ella y proceder a la correcta caracterización, diagnóstico y manejo clínico. Sin embargo, nuevos hallazgos clínicos o descubrimientos científicos pueden indicar la necesidad de realizar otros ensayos genéticos complementarios.

PROCEDIMIENTO DE LA PRUEBA

El análisis se realiza sobre una muestra de sangre u otro tipo de muestra biológica definida por su médico, extraída a tal efecto una vez otorgado el consentimiento. En ocasiones, se puede solicitar la extracción de otras células o tejidos. Se analizará el ADN o ARN de un gen o genes específicos para la identificación de variantes patogénicas asociadas a la patología por su médico solicitada.

RESULTADO DE LA PRUEBA E INTERPRETACIÓN

Los resultados de éste estudio genético deberán ser evaluados por el médico solicitante en el contexto de sus antecedentes personales y familiares, examen físico y otros métodos complementarios. Los resultados posibles son: **DETECTADO**, **NO DETECTADO**, **CLÍNICAMENTE INCIERTO** o **NO AMPLIFICABLE**.

DETECTADO - se ha identificado una variante patogénica o probablemente patogénica que se asociaría a la patología en estudio o una mayor predisposición a desarrollar cierta enfermedad.

NO DETECTADO - no se han identificado variantes clínicamente relevantes en el gen o genes estudiados.

CLÍNICAMENTE INCIERTO - se ha detectado una variante con significado clínico incierto, es decir que, a la fecha del reporte, con la evidencia disponible, se desconoce si este cambio está asociado a la patología o al riesgo de desarrollar la enfermedad en estudio.

NO AMPLIFICABLE - no se logra/n amplificar el/los fragmentos a estudiar en el material genético obtenido a partir de la muestra remitida, con lo cual no puede arribarse a un resultado.


BENEFICIOS

Los resultados de esta prueba genética podrían aportar información a usted y a su médico para la toma más adecuada de decisiones y conductas terapéuticas.

RIESGOS

Las pruebas genéticas requieren que el ADN o ARN sea extraído, generalmente, a partir de una muestra de sangre venosa. Los efectos secundarios de una extracción de sangre podrían incluir:

Documento confidencial . No se permite reproducir o ceder a terceros sin autorización de CIBIC S.A. Este documento deja de ser una copia controlada al imprimirse o cambiarse el formato de soporte digital.	Página 1 de 3
---	---------------

	Sistema de Gestión Integrado Registro	RG 734
		Rev. 01
CONSENTIMIENTO INFORMADO PARA PRUEBAS GENETICAS (BIOLOGIA MOLECULAR)		Sector: SAB

mareos, hipotensión, dolor y hematoma en el sitio de extracción. Este tipo de pruebas también podría repercutir en su estado emocional y/o psicológico, tanto positiva como negativamente.

Previo al análisis molecular, chequeos de calidad son realizados sobre la muestra de ADN o ARN obtenida. Es posible que los controles de calidad determinen que la muestra obtenida no cumple con las especificaciones necesarias para la realización del estudio por usted requerido, por lo que deberá pedirse una nueva toma de muestra hallándose esto asociado, en algunas situaciones, a demoras en la entrega de resultados.

En casos donde el material genético (ADN o ARN) sea obtenido a partir de una muestra de tejido en fresco, o tejido fijado en formol y embebido en parafina (FFPET), puede ocurrir que no se logre amplificar el producto a estudiar. Esto puede ocurrir por presencia de inhibidores de PCR en la muestra que son de difícil eliminación (ej: melanina) o debido a la excesiva degradación del material genético durante el proceso de fijación. En estos casos, al tratarse generalmente de muestras únicas e irrepetibles, el resultado se informa NO AMPLIFICABLE.

LIMITACIONES

Esta prueba genética analiza y reporta lo hallado sobre el/los gen/es que se han acordado estudiar en la propuesta comercial (PCom) asociado al presente ingreso o los definidos en la parametrización de la prestación en particular.

Un resultado de una variante genética clínicamente incierta podría no proporcionar información sobre el riesgo de desarrollar o padecer una patología o síndrome determinado.

OPCIÓN PARA EL USO DE SU RESULTADO/MUESTRA


La información genética obtenida de esta prueba, así como la muestra remanente, serán resguardadas por Cibic Laboratorios S.A. Las mismas podrían ser utilizadas en forma ANONIMA, es decir, dejara de ser posible establecer por medios razonables el nexo entre la muestra biológica o dato de investigación y el sujeto al que se refieren para mejorar y/o desarrollar pruebas genéticas que presenten beneficios para futuros pacientes. La cesión de muestras que usted realiza es gratuita y altruista, por ello no obtendrá retribución económica alguna ni tendrá derechos sobre posibles beneficios comerciales como resultado de las investigaciones realizadas.

MENSAJES FUTUROS

Debido a la dinámica que caracteriza a este campo, siempre hay nuevos datos e información. Recomendamos que se ponga en contacto periódicamente con su médico, para enterarse de todo nuevo desarrollo relacionado a la genética de la patología o síndrome bajo estudio, con el fin de actualizar los datos relativos a sus antecedentes personales y familiares.

CONFIDENCIALIDAD DE LOS RESULTADOS - ALMACENAMIENTO DE MUESTRAS

La información sobre los resultados es estrictamente confidencial y únicamente será facilitada a la persona estudiada o aquellos a quien autorice por escrito. Estos datos quedarán bajo la custodia de Cibic Laboratorios S.A. y no podrán ser cedidos a ninguna entidad o persona sin su autorización expresa.

	Sistema de Gestión Integrado Registro	RG 734
		Rev. 01
CONSENTIMIENTO INFORMADO PARA PRUEBAS GENÉTICAS (BIOLOGIA MOLECULAR)		Sector: SAB

Nombre y Apellido:	DNI:
Sexo:	
Celular:	Fecha nacimiento:
Domicilio:	Código postal:
Diagnóstico clínico	PCom
Estudio genético (código)	Nro. ingreso
Médico solicitante*:	Contacto médico (mail/tel)*:

* Campo NO obligatorio para colegas

DECLARACIÓN DE CONSENTIMIENTO DEL(A) PACIENTE

Al firmar abajo, yo, el (la) paciente que se somete a la prueba, reconozco que:

Se me ha brindado la oportunidad de formular preguntas y conversar con mi médico sobre los beneficios y limitaciones de la(s) prueba(s) genética(s) que me realizarán según se indica en el formulario de prueba correspondiente.

He conversado con el médico que solicita la prueba acerca de la fiabilidad de los resultados positivos, negativos o inciertos, el nivel de certeza que ofrece cada uno de estos resultados y la posibilidad de informarme sobre hallazgos secundarios. Se me ha informado acerca de la disponibilidad y la importancia del asesoramiento genético, he tenido al menos una consulta con un personal médico entrenado en asesoramiento de riesgo genético.

He leído este documento en su totalidad y habiendo entendido todo lo expuesto en el mismo, acepto expresamente someterme a las pruebas genéticas por mi médico solicitadas y conversare sobre los resultados y el adecuado control y/o tratamientos con un profesional médico.

Opción para el uso de su resultado/muestra

Autorizo que mis resultados/muestra o los de mi hijo/a (apoderado/a) sean utilizados en forma ANÓNIMA para contribuir a mejorar y/o desarrollar pruebas genéticas que presenten beneficios para futuros pacientes (marque lo que corresponda).

- [] NO
[] SI

En este acto se me entrega una copia del presente documento.

Lugar y Fecha

Marque lo que corresponda:

- [] Paciente
[] Madre
[] Padre
[] Tutor

Firma y Aclaración

<i>Firma y sello del médico solicitante</i>
