

INFORMACIÓN DEL PACIENTE

Nombre y apellidos: \_\_\_\_\_ Edad: \_\_\_\_\_  
Tipo de identificación: \_\_\_\_\_ Número de identificación: \_\_\_\_\_ Género: \_\_\_\_\_  
Fecha de nacimiento(dd/mm/aaaa): \_\_\_\_\_ Lugar nacimiento: \_\_\_\_\_  
Teléfono: \_\_\_\_\_ Correo electrónico: \_\_\_\_\_  
Médico Tratante: \_\_\_\_\_  
Nombre del representante legal: \_\_\_\_\_ Parentesco: \_\_\_\_\_

ESTUDIO SOLICITADO

GRUPO	
	Panel molecular Cáncer Hereditario (a partir de exoma)
	Exoma
	Genoma
	Panel molecular a partir de exoma
	Estudio molecular deleciones y duplicaciones MLPA
	Microarreglos
	Mutación Puntual
	Expansión de tripletas

Código SOAD: \_\_\_\_\_ (Diligenciado SURA)

Nombre del estudio: \_\_\_\_\_

Gen(es): Aplica para: Estudio molecular deleciones y duplicaciones MLPA y mutaciones puntuales  
\_\_\_\_\_

## INFORMACIÓN DE OTROS MIEMBROS DE LA FAMILIA INCLUIDOS EN EL ESTUDIO

(Solo aplica para Secuenciación exómica completa DUO, TRIO y secuenciación del genoma completo DUO, TRIO)". Recuerde: debe diligenciar un consentimiento para cada uno de los padres y para el afecto.

Madre:

Nombre y apellidos: \_\_\_\_\_ Identificación: \_\_\_\_\_

Padre:

Nombre y apellidos: \_\_\_\_\_ Identificación: \_\_\_\_\_

**IMPORTANTE:** En caso de estudios familiares, si el análisis genético indica que las relaciones familiares no presentan una conexión biológica definitiva, esta información será entregada al médico solicitante, y no se reportará el hallazgo de variantes en el familiar no relacionado genéticamente y/o filiados.

### 1. Descripción:

El laboratorio procederá a tomar una muestra de sangre o saliva, para extraer material genético (DNA) con el fin de iniciar los procesos técnicos correspondientes como amplificación de este material genético, identificación, lectura, análisis y generación de resultados, que serán entregados de acuerdo con la promesa de servicio para la prueba solicitada.

### 2. Riesgos relacionados con la toma de la muestra de sangre (procedimiento de venopunción)

Es un procedimiento sencillo, pero eventualmente puede ocasionar:

- a. Dolor, eritema, hematomas en el sitio de la venopunción
- b. Lesión de nervio cutáneo en la zona de la venopunción.
- c. Infección en el área de la punción

### 3. Riesgos inherentes del paciente: Favor indicar antes de la toma de muestra si el paciente cursa con trombocitopenia, trastornos de la coagulación, en especial discrasias sanguíneas, alteraciones en la circulación de las articulaciones, sobre todo en las extremidades superiores:

\_\_\_\_\_  
(describir los riesgos)

### 4. Riesgos de no aceptar el procedimiento:

- a. No certeza de conocer o acercarse al diagnóstico.
- b. Realización de otras pruebas o exámenes invasivos, costosos e innecesarios.
- c. Abordajes clínicos o médicos que no sean los mejores para su condición de salud.
- d. No certeza sobre los riesgos de recurrencia en sus familiares.

## 5. Posibles resultados de la prueba

- Positivo o variante patogénica/probablemente patogénica, lo que podría implicar:
  - Que contribuya al diagnóstico o confirma el diagnóstico de una enfermedad genética.
  - Que revele el estado de portador de una enfermedad genética.
  - Que confiera un riesgo o una predisposición a desarrollar una enfermedad genética (el riesgo depende del gen y del tipo de mutación).
  - Que la alteración genética pueda estar presente en otros familiares.
  - Que la alteración detectada pueda ser transmitida a la descendencia, confiriéndole a ellos riesgo o predisposición de presentarla.
- Negativo o no se identifica variante patogénica/probablemente patogénica, lo que podría implicar:
  - Reducción de la probabilidad de ser portador de una alteración genética en los genes estudiados, pero no la descartaría.
  - Reducción de la probabilidad o riesgo de desarrollar la enfermedad, pero no la descartaría.
  - Reducción de la probabilidad de que la enfermedad estudiada tenga un origen genético, pero no la descartaría (especialmente en ausencia de manifestaciones de la enfermedad).
  - En algunos casos, se recomiendan pruebas adicionales o complementar el estudio a medida que avanza el conocimiento.
- Hallazgos genéticos de significado incierto: se identifica una variante, pero en el momento del análisis no hay suficiente información científica y médica para determinar si esta es una variante que causa una enfermedad o no, lo que podría implicar:
  - Que pueden permanecer inciertas en el futuro.
  - Que el estado de las variantes de significado incierto puede cambiar con el tiempo y ser reclasificadas a variantes patogénicas o benigna.

Es importante que entienda que incluso ante un resultado negativo no es posible excluir los riesgos para todas las enfermedades genéticas posibles ni para usted ni para los miembros de su familia (especialmente sus hijos).

Es posible que conocer los resultados de la prueba genere preocupación o ansiedad tanto para usted como para su familia. Por ello, la interpretación de dichos resultados debe estar a cargo de personal médico capacitado o con experiencia en genética médica, quien será el encargado de informarle adecuadamente sobre los resultados completos de las pruebas.

¿Qué pasa con tu información?

- Tus datos y resultados serán tratados con total confidencialidad.

- Solo tú, tu médico tratante y el equipo de salud autorizado tendrán acceso a esta información.
- Puedes decidir si deseas que esta información sea compartida con familiares, si es relevante para su salud.

¿Qué pasa con tu muestra después de la prueba?

Tu muestra será utilizada únicamente para esta prueba. Si se desea usarla para investigación u otros fines, se te pedirá un consentimiento adicional.

## SOLO EN CASOS DE SECUENCIACIÓN DE EXOMA O GENOMA:

Mediante la realización de esta prueba se puede obtener información genética del individuo estudiado, no relacionada con la causa o razón médica por la cual el estudio fue solicitado. Bajo esta aclaración, declaro que deseo que me informen aquellos hallazgos incidentales (genes ACMG) que corresponden a variantes patogénicas o probablemente patogénicas en genes que sean considerados clínicamente relevantes.

SI ☐

NO ☐

**\*\* Genes ACMG 2023:** El Colegio Americano de Genética Médica (ACMG) recomienda estudiar 81 genes cuya patología genética asociada puede ser susceptible de intervención médica temprana, dirigidos a Cáncer hereditario, Miocardiopatías, Arritmias, Aneurismas de aorta, Hipercolesterolemia, Errores innatos del metabolismo, Hipertermia maligna, Telangiectasia hemorrágica, Enfermedad de Wilson, MODY III, Retinosis pigmentaria, Hemocromatosis, entre otras.

SI	No	Por favor marque con una X la opción seleccionada
<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	He recibido la información del médico tratante sobre la indicación, propósito, características, riesgos potenciales del estudio genético. Igualmente, he tenido la ocasión de preguntar y resolver todas mis inquietudes sobre el mismo.
<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	He recibido, leído y comprendido la explicación del alcance de los estudios, sus posibles resultados y limitaciones.
<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	Confirmando que la información que he proporcionado es verídica y fiable.

## MANIFESTACIÓN DE ACEPTACIÓN PARA REALIZACIÓN DE ESTUDIO GENÉTICO

Yo \_\_\_\_\_, mayor de edad, identificado como aparece al pie de mi firma en este documento, en pleno uso de mis facultades mentales, actuando sin presiones de ninguna índole, firmando este documento, doy mi consentimiento para realizar el estudio genético indicado por el médico tratante, bajo las condiciones admitidas anteriormente

Firma del paciente

Firma del acompañante

Firma del personal de la salud

Identificación:

Nombre:

Nombre

Identificación:

Identificación:

CONSENTIMIENTO PADRES Y/O REPRESENTANTE LEGAL

Yo (nosotros) \_\_\_\_\_  
actuando en mi(nuestra) calidad de \_\_\_\_\_ del paciente  
\_\_\_\_\_ en pleno uso de mis(nuestras) facultades mentales,  
actuando sin presiones de ninguna índole y declaro (declaráramos) que firmando este documento, doy  
(damos) consentimiento para realizar el estudio genético indicado por el médico tratante, bajo las  
condiciones admitidas anteriormente

Firma de la madre:

Firma del padre:

Firma del personal de la salud:

Nombre:

Nombre:

Nombre:

Identificación:

Identificación:

Identificación:

NO ASENTIMIENTO DEL PACIENTE, PADRE(S) Y/O REPRESENTANTE LEGAL

Yo (Nosotros) \_\_\_\_\_ identificado como  
aparece al pie la firma y actuando en calidad de \_\_\_\_\_, habiendo sido  
completamente informado(s) de todos los riesgos y beneficios de la realización del estudio, declaro que  
en forma voluntaria y con pleno conocimiento de los riesgos que asumo, he (hemos) decidido no realizar  
el mismo.

Firma de la madre:

Firma del padre:

Firma del personal de la salud:

Nombre:

Nombre:

Nombre:

Identificación:

Identificación:

Identificación: