

Modelo de Documento de Consentimiento Informado  
para pruebas de aCGH en Productos de Concepción

---

solicita voluntariamente a qGenomics (Quantitative Genomic Medicine Laboratories, SL) la realización de una prueba de hibridación genómica comparada sobre arrays (aCGH) a partir de ADN obtenido de restos abortivos, para intentar determinar la presencia de una ganancia o pérdida de material genético en su genoma, que pueda explicar la interrupción de la gestación.

SE ME HA INFORMADO Y HE ENTENDIDO QUE:

1. Las pruebas de aCGH sobre material fetal requieren de la obtención de una muestra de sangre de la madre, que implica un cierto riesgo para la salud de ésta. Puede ser necesaria la obtención de más muestras si el laboratorio identifica una alteración, o si la muestra sufre un deterioro durante el envío o el procesado.
2. Previo a la prueba de aCGH es necesario realizar otros análisis genéticos para asegurar la procedencia fetal del material que se va a analizar y que se encuentra libre de contaminación materna. En el caso de no obtener ADN suficientemente puro, es posible que no pueda realizarse el estudio mediante aCGH.
3. Las pruebas de aCGH utilizan productos de investigación (los chips de ADN) para la identificación de ganancias y/o pérdidas de material genético. La utilización de chips de ADN nos permite obtener la misma información que las pruebas de citogenética clásica (cariotipo) en lo referente a ganancias y/o pérdidas de material genético, pero con una mayor resolución. Las pruebas de aCGH están consideradas como pruebas de investigación porque no se han realizado suficientes estudios como para tener la absoluta certeza que un resultado normal signifique que no existe ninguna alteración. Por esta razón, las pruebas de aCGH pueden requerir del uso de otras pruebas genéticas de referencia para obtener resultados concluyentes.

4. En el caso que identifiquemos una ganancia o una pérdida de material genético, puede ser necesario realizar esta misma prueba a otros miembros de la familia con el fin de determinar si es un cambio heredado o si sólo está presente en la muestra que estamos analizando. Además puede ser necesario hacer otro tipo de pruebas confirmatorias. En caso de no obtener muestras de estos familiares o de no poder realizar las pruebas confirmatorias arriba referidas, puede darse el caso que no seamos capaces de interpretar los resultados de manera adecuada.
5. La correcta interpretación de los resultados de la prueba depende del diagnóstico clínico, de la historia médica y de que las relaciones familiares reportadas sean ciertas desde el punto de vista biológico. Las pruebas genéticas en otros miembros de la familia pueden revelar que las relaciones biológicas verdaderas no son consistentes con las reportadas. Por ejemplo, pueden detectarse casos de no paternidad, lo que significa que el padre verdadero del niño es otro distinto al reportado.
6. Los arrays de CGH no pueden detectar alteraciones cromosómicas en las que la cantidad de ADN no se ve alterada (reordenamientos equilibrados: translocaciones recíprocas, translocaciones robertsonianas, inversiones e inserciones balanceadas), que afecten a regiones que no están interrogadas por el array, o que tengan un tamaño inferior al de la resolución teórica del array. El array no puede detectar mutaciones puntuales, alteraciones en la metilación, disomías uniparentales, mosaicismo inferiores al 40%, ni algunas poliploidías (69, XXX).
7. Las pruebas de aCGH son totalmente voluntarias. Si usted no desea someterse a esta prueba, el cuidado médico no se verá afectado negativamente y recibirá toda la atención que usted necesite. Aún así, los resultados de esta prueba podrían identificar la causa de los síntomas que han llevado a esta situación y podrían ser utilizados para brindarle una mejor atención médica en futuras gestaciones.

8. Es responsabilidad del facultativo conocer la utilidad y limitaciones específicas de la prueba que está solicitando, así como de comunicar al paciente estas limitaciones. Los resultados de las pruebas y la información del paciente serán guardados de manera confidencial y bajo ningún concepto serán cedidas a terceras partes sin mi consentimiento expreso por escrito.

#### CONTRIBUYA A LA MEJORA DE LA CALIDAD DE VIDA DE LAS PERSONAS

Quantitative Genomic Medicine Laboratories, SL (qGenomics) es una empresa pionera en la aplicación de nuevas tecnologías al diagnóstico de enfermedades genéticas que colabora en proyectos de investigación y desarrollo con universidades, centros de investigación y hospitales públicos de nuestro país. En cumplimiento de normativas vigentes conservamos las muestras biológicas (o sus derivados) recibidas para futuras validaciones y/o investigaciones, manteniendo el completo anonimato sobre el origen de cada muestra. Usted (o la persona autorizada) tiene derecho a no consentir el uso de su muestra para fines de investigación, sin que ello vaya en detrimento de las pruebas diagnósticas o la elaboración de los resultados encargados a qGenomics. Usted (o una persona autorizada) puede declinar en cualquier momento el consentimiento otorgado poniéndose en contacto con qGenomics. Usted declina reclamar ningún derecho sobre los productos de investigación que pudieran desarrollarse a partir de la utilización de sus muestras.

En caso de autorizar la utilización del material sobrante de los análisis realizados para fines de investigación, marque esta casilla

EL PACIENTE

Se me han explicado y he comprendido los riesgos, beneficios y limitaciones de las pruebas genéticas. He leído y recibiré una copia de este consentimiento informado.

En \_\_\_\_\_, a \_\_\_\_ de \_\_\_\_\_ de 20\_\_

\_\_\_\_\_  
Firma de la Paciente

\_\_\_\_\_  
Fecha

EL MÉDICO / CONSEJERO GENÉTICO

He comunicado los riesgos, beneficios y limitaciones de las pruebas genéticas al paciente, padre, madre o representante legal. He revisado el formulario en presencia del paciente, padre, madre o representante legal. Acepto la responsabilidad del consejo genético previo y posterior a la prueba genética.

En \_\_\_\_\_, a \_\_\_\_ de \_\_\_\_\_ de 20\_\_

\_\_\_\_\_  
Firma del Médico/Consejero Genético

\_\_\_\_\_  
Fecha