

INSTITUTO DE
REFERENCIA
ANDINO

Consentimientos Informados Paneles Genéticos - IRA

Instrucciones para la compilación del formulario

Un formulario de Consentimiento informado tiene por objetivo informar al paciente de antemano sobre los beneficios y limitaciones del reporte genético que está solicitando; también sobre los posibles riesgos que podrían conllevar la toma de muestras para su posterior evaluación. Cada paciente deberá consentir por voluntad propia la evaluación genética propuesta, leyendo cuidadosamente cada una de las secciones que se describen a continuación, tomando en cuenta que el interés principal de IRALABS será, en todo momento, la mayor satisfacción del paciente.

Objetivo

El siguiente Consentimiento informado hace referencia a todas aquellas pruebas realizadas por el Instituto de Referencia Andino, dentro de la Unidad de Diagnóstico Molecular, en donde a través de plataformas genéticas se evaluarán uno o varios genes dispuestos dentro del ADN genómico del paciente solicitante.

Alcance de las pruebas

El diagnóstico genético tiene por objetivo evaluar uno o varios genes que se han asociado con una patología en particular. Dichas patologías pueden ser de tipo hereditario mendeliano y complejo, o podría tratarse de evaluaciones genéticas para patologías tumorales. Las pruebas estipuladas por IRALABS buscan evaluar la presencia de variaciones dentro del código genético de cada uno de los genes evaluados, asociados a dichas patologías. Estas variaciones pueden ser: mutaciones (variaciones con significancia clínica) o polimorfismos (variaciones sin significancia clínica por el momento, ya sea porque se sabe que no alteran el riesgo del paciente a padecer alguna patología en particular, o porque en la actualidad se desconoce su impacto).

Las pruebas genéticas permiten el cálculo de riesgo a padecer alguna patología en algún momento de la vida. Sin embargo, en ninguno de los casos la presencia de una mutación es un indicativo directo de que el paciente sufrirá una enfermedad, pues la activación de muchas patologías podría depender de factores ambientales como el estilo de vida y la alimentación del paciente.

No todas las enfermedades son genéticas. La mayoría de las enfermedades se deben a efectos ambientales, y solamente una porción de ellas son de tipo hereditario.

Metodología empleada

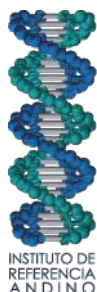
La metodología empleada está basada en la recolección de sangre periférica del paciente, aunque en algunos casos se podría solicitar otro tipo de células para realizar la extracción del ADN. El ADN del paciente se empleará para su evaluación genética mediante distintas plataformas científicas, las cuales tienen por único objetivo la identificación de mutaciones y/o polimorfismos, ya sea por secuenciación masiva o por identificación específica de cada una de las variaciones.

Tipo de resultados

Los resultados se presentarán a través de un reporte científico debidamente estructurado por los científicos de IRALABS; además de los resultados genéticos encontrados, se pondrán a disposición del paciente y su médico, las anotaciones físicas, hospitalarias y de laboratorio clínico que se hayan realizado en el pasado (según indicaciones del médico tratante).

Los resultados podrán ser de tres tipos:

- **PRESENCIA DE VARIANTES:** En dónde se ha podido identificar alguna mutación en los genes evaluados, que ha sido correlacionada con una patología en particular. Con lo cual se aumenta el riesgo hereditario. Esta información le permitirá informar al médico, de forma temprana, sobre un riesgo hereditario incrementado, con la finalidad de que se puedan tomar decisiones oportunas.



Consentimientos Informados Paneles Genéticos - IRA

- **AUSENCIA DE VARIANTES:** Un resultado negativo no elimina del todo el riesgo a padecer alguna patología. Solamente una proporción de las enfermedades se deben a mutaciones que se transfieren de forma hereditaria. A su vez podría ser el caso que su mutación sea poco conocida, o que en la actualidad no se encuentre aún identificada; o bien que el gen en donde se encuentra su mutación no haya sido aún correlacionado con la patología. Por estas razones, se recomienda mantenerse informado sobre los nuevos avances en la genética. Aun así, IRALABS plantea un repertorio de pruebas genéticas en donde se han tomado en consideración los genes más comunes, en los que suelen encontrarse las mutaciones con mayor probabilidad de generar un riesgo genético.

Si usted conoce de antemano la existencia de alguna mutación en su familia, y su resultado resulta negativo para esta, se considerará que usted no tiene un riesgo aumentado y posee el mismo riesgo a desarrollar dicha patología que la población general.

- **INDETERMINADOS:** En donde se ha identificado la presencia de una variación de tipo polimórfica, que no está correlacionada en la actualidad con el riesgo a desarrollar la patología. El riesgo de la persona con este tipo de polimorfismo es un poco mayor al de la población en general, pero mucho menor al de aquellos poseen una mutación particular.

Otro tipo de consideración con respecto a este tipo de resultados, es que el polimorfismo encontrado pueda ser correlacionado en el futuro con el riesgo al desarrollo de la patología, pasando a convertirse en una mutación. En dado caso, el paciente ya conocerá de antemano la presencia de la variación, por lo que podrá tomar decisiones con mayor celeridad.

Extrapolación de resultados.

Los resultados identificados en las evaluaciones genéticas de IRALABS tienen repercusiones directas sobre los parientes cercanos del paciente evaluado. Por lo que en caso de identificar la presencia de mutaciones, se recomienda consultar con el médico tratante los pasos a seguir a continuación.

Confidencialidad de las pruebas

IRALABS mantiene estrictas políticas de confidencialidad con respecto a los resultados que identifique. Por lo que tan sólo divulgará los resultados al médico tratante que ha ordenado el estudio, o al paciente que lo solicite por cuenta propia, por las vías institucionales, o bien de forma directa a IRALABS.

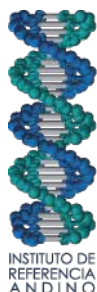
IRALABS no se hace responsable del mal uso que el médico tratante o el paciente puedan darle al reporte científico. Se recomienda que todo tipo de resultado genético, SIEMPRE sea consultado con un experto calificado en la materia; en NINGUN caso debe ser interpretado por cuenta propia. La información que aparece en internet u otras vías actuales de comunicación sobre la genética y las patologías, NO ES LA MÁS ADECUADA.

Limitantes de las pruebas genéticas

La interpretación final de las mutaciones identificadas, dependerá en su totalidad del médico tratante. Todas las opiniones y conclusiones que se obtengan a partir del reporte de IRALABS, serán en su totalidad exclusivas y particulares del médico.

Es posible a su vez que distintos médicos emitan opiniones distintas, y aún contrarias, sobre la relevancia médica de los genes evaluados y las mutaciones/polimorfismos identificados.

Finalmente, la relevancia clínica de los polimorfismos identificados podría cambiar, dependiendo de las investigaciones científicas que se realicen en el futuro.



Consentimientos Informados Paneles Genéticos - IRA

Estudios de investigación científica

En el Instituto de Referencia Andino nos encontramos comprometidos con la calidad de nuestras pruebas, al igual que en la implementación de nuevas metodologías que nos permitan realizar diagnósticos más confiables y certeros. Por esta razón, que una porción de su muestra (que no sea requerida para llevar a cabo la prueba o el grupo de pruebas que usted requiere) podría ser empleada únicamente por el Instituto de Referencia Andino, en procesos de validación de nuevas técnicas, pruebas y metodologías, de forma completamente anónima.

Declaración de consentimiento informado, por parte del paciente que se somete a la prueba. El paciente reconoce que:

Se le ha brindado toda la información pertinente con respecto al alcance y limitaciones de las pruebas genéticas.

Realiza la(s) siguiente(s) prueba(s) por motivación individual, habiéndose informado y aconsejado con anterioridad por un médico.

Se le informa de la importancia de recibir asesoramiento genético.

Afirma que ha leído este documento en su totalidad, y que entiende lo que en este se ha redactado.

Accede a someterse a la(s) siguiente(s) prueba(s) genética(s) ofrecida(s) por IRALABS, en su portafolio oficial (www.iralabs.com):

En consecuencia, el paciente afirma lo siguiente:

Excluyo al INSTITUTO DE REFERENCIA ANDINO de cualquier repercusión legal, por el empleo erróneo que personas ajenas a esta institución, incluida mi persona, puedan darle a los resultados presentados en el reporte científico.

Nombre del paciente que se somete a la(s) prueba(s)

Fecha de nacimiento

Firma del paciente que se somete a la prueba (tutor legal*)

Fecha de firma

*Nombre del tutor de legal: