

Solicitud de Estudio Molecular y Consentimiento Informado

F-MOL-04-02

Información General

El manejo de los estudios genéticos es complejo, por lo que es conveniente que solicite información completa a personal profesional como médicos genetistas que le asesoren antes de que usted proporcione su consentimiento, con la finalidad de que comprenda cuales son los beneficios, limitaciones y riesgos del estudio que solicitará.

Elija el estudio que desea:

- | | |
|---|---|
| <input type="checkbox"/> Aneuploidías 13, 18, 21, X, Y | <input type="checkbox"/> Mutación puntual familiar conocida** |
| <input type="checkbox"/> Distrofia Muscular de Duchenne (DMD) | <input type="checkbox"/> Secuenciación de GAL |
| <input type="checkbox"/> Hemofilia A | <input type="checkbox"/> Secuenciación de CFTR |
| <input type="checkbox"/> Huntington (HTG)* | |

Árbol genealógico

* Menores de edad y estudios pre-sintomáticos requieren previa consulta con el Genetista.

** Es necesario anexar el resultado de laboratorio del familiar.

NOTAS: Esta solicitud de estudio debe ser llenada por el médico solicitante. Puede encontrar más información acerca de los estudios ofrecidos en nuestro Departamento a través del portal <http://www.genetica-uanl.mx/>, así como en los documentos específicos para cada prueba.

Información del Paciente

Es muy importante que nos proporcione toda la información que se le solicita a continuación con la finalidad de ofrecerle un resultado más confiable.

Nombre:	Fecha de Nacimiento: (dd/mmm/aaaa)	Género: <input type="checkbox"/> Femenino <input type="checkbox"/> Masculino
----------------	--	--

¿Ha recibido transfusiones sanguíneas?(fecha): _____ Transplante de médula ósea?(fecha): _____

Médico Solicitante:

Nombre : _____ Procedencia: _____

Teléfono: _____ e-mail: _____ Firma: _____

Razones para realizarse el estudio:

- Diagnóstico ó Sospecha Diagnóstica
- Portador
- Individuo clínicamente normal, sin historia familiar para ésta condición
 - Individuo con historia familiar para ésta condición
 - Esposo(a) con historia familiar para ésta condición
 - Esposo(a) portador(a) para ésta condición

Muestra biológica de elección:

Sangre Periférica (EDTA) _____ Sangre Periférica en Papel Filtro _____ Mucosa Oral _____

Fecha de la Toma de Muestra (dd/mmm/aaaa): _____

Historia Familiar

¿Hay otros familiares afectados o portadores? No Si Si su respuesta es Si, indique la relación con el paciente: _____

¿Tienen otros familiares resultados de un estudio molecular? No Si Si su respuesta es Si, complete la siguiente información:

Gen: _____ Parentesco: _____

Mutaciones: _____ Laboratorio en el cual se llevaron a cabo las pruebas: _____

Carta de Consentimiento

La toma de la muestra biológica es un procedimiento con riesgo mínimo, pudiendo presentar molestias menores en el sitio en donde se realiza la punción, como ligero dolor o la presencia de un hematoma (moretón), o bien presentarse un sangrado leve durante la obtención de muestras de mucosa oral, sin embargo estos eventos **NO** ponen en peligro su salud.

Por medio de la presente doy mi consentimiento para que me realicen el estudio elegido anteriormente, mediante estudio genético con ADN. Estoy consciente de que obtendrán una muestra biológica mía y/o de miembros de mi familia. Comprendo que esta muestra biológica será empleada para determinar si yo o alguno de mis familiares son portadores de la variación genética relacionada con la enfermedad, si están afectados por la misma o si presentan un riesgo incrementado a manifestar algún día éste padecimiento.

He sido informado y comprendo los alcances, riesgos y beneficios del estudio genético que realizarán a mi muestra:

- Debido a la complejidad de las pruebas genéticas y la implicación tan importante de los resultados de las mismas, éstos deberían ser interpretados por un Genetista.
- Un resultado positivo es un indicador de una predisposición o afectación de la enfermedad o condición. Sin embargo, pueden ser necesarias otras pruebas para confirmar el diagnóstico.
- Un resultado negativo no significa que el paciente no padezca una determinada enfermedad, esto puede ser debido a limitaciones en la tecnología actual y a la comprensión aun incompleta del material genético, algunos cambios en su estructura o productos proteicos que puedan causar padecimientos y que no son detectados por la prueba.
- Un error en el diagnóstico clínico de un familiar puede provocar un diagnóstico incorrecto para otros familiares en cuestión.
- Los resultados son confidenciales. Solo serán compartidos con otros profesionales de la salud o entidades con el consentimiento del paciente. La participación en las pruebas genéticas es completamente voluntaria.
- Existe la posibilidad que los resultados de laboratorio no puedan ser interpretados o que sean de significado incierto. En ocasiones extraordinarias, los resultados pueden orientar a una condición diferente de la cual inicialmente se había pedido el diagnóstico.

Por otro lado, si usted desea adicionalmente participar en un protocolo de investigación de manera anónima en donde se utilice su muestra de ADN, le solicitamos firme en el siguiente espacio: _____.

Nombre del Paciente o Tutor Legal: _____

Firma: _____

Fecha: _____