

NOMBRE(S) Y APELLIDOS DEL PACIENTE \_\_\_\_\_ EDAD \_\_\_\_\_

TIPO DE DOCUMENTO\*: (Señale con una X) CC TI RC CE OTRO CUAL: \_\_\_\_\_

NUMERO DE DOCUMENTO: \_\_\_\_\_ SEDE: \_\_\_\_\_

FECHA: AÑO - MES - DIA HORA: \_\_\_\_\_.

\*CC: Cedula de Ciudadanía TI: Tarjeta de identidad RC: Registro civil CE: Cedula de extranjería

**SEÑOR(A) USUARIO (A)**

Es muy importante para nosotros que usted reciba y entienda la información de manera **clara** y **suficiente** acerca del estudio y/o procedimiento a realizar, el cual permitirá al personal de salud hacer seguimiento o diagnóstico de una condición de interés. Lea con atención y solicite explicación al personal que le brindara la atención en caso de inquietudes.

**DESCRIPCION DEL PROCEDIMIENTO**

El estudio de las alteraciones cromosómicas numéricas o estructurales permite el diagnóstico, pronóstico y seguimiento de enfermedades de etiología cromosómica como aneuploidías, rearrreglos sindrómicos, hallazgos oncológicos, riesgo reproductivo e inestabilidad cromosómica. Los procedimientos técnicos empleados incluyen estándares internacionales para el ejercicio de la citogenómica clínica, mediante pruebas con diferente resolución que incluyen cariotipo, FISH u OGM.

Toda la información personal (clínica, genética, etc.) será recogida y tratada de forma confidencial respetando en todo momento los principios éticos básicos de la investigación con muestras biológicas y según lo establecido por la legislación vigente (Resolución 1995 de 1999 que establece el manejo de historias clínicas).

**BENEFICIOS Y ALTERNATIVAS**

**BENEFICIOS:** Mediante el presente estudio citogenómico se podrán identificar reordenamientos cromosómicos a nivel numérico, de estructura o variantes génicas en diferentes tipos de muestra (500pb-10Mpb), que resultan de gran importancia en la clínica, según el método citogenómico realizado.

**ALTERNATIVAS:** Es su médico tratante quien determinará cuál es el estudio de elección de acuerdo con su condición de salud. Estas pruebas se consideran herramientas diagnósticas disponibles en la actualidad. No obstante, podrían aparecer nuevos hallazgos clínicos o descubrimientos científicos que indiquen la necesidad de realizar otras técnicas genéticas complementarias.

**RIESGOS E IMPLICACIONES****RIESGOS:**

- En aproximadamente 1-2% de los casos la muestra obtenida puede sufrir contaminación y esto dificultaría o impediría el análisis de esta, siendo necesario, solicitar nueva muestra para repetir el análisis, ya que el 1-5% de los casos no se obtiene crecimiento celular óptimo y por tal motivo no es posible analizar la muestra obtenida, teniendo que repetir el procedimiento. Esto varía de acuerdo con el tipo de muestra y factores biológicos de cada paciente. En casos de diagnóstico prenatal, en edades gestacionales extremas aumenta este riesgo. Se recomienda preferiblemente para las biopsias de vellosidades coriales a partir de las semanas gestacionales 9 a 14, las amniocentesis (Líquido amniótico) a partir de las semanas gestacionales 16 a 28 y las cordocentesis (Sangre de cordón umbilical), a partir de las semanas gestacionales 29, respectivamente.
- Ocasionalmente podría producirse resultados no valorables; inherentes a las condiciones de la calidad de la muestra biológica en cuyo caso, podría solicitarse una nueva toma de muestra, exceptuando algunas muestras prenatales y oncológicas.
- Teniendo en cuenta las limitaciones del método usado, no se excluyen cambios no detectables a la resolución empleada, ni mosaicos pequeños o restringidos a otros tejidos que el analizado.
- Estos exámenes no diagnostican otras enfermedades genéticas (ejemplo. basadas en mutaciones puntuales del ADN), multifactoriales o epigenéticas. Por lo tanto, en los casos de diagnóstico prenatal, el resultado normal de esta prueba no garantiza que el niño nacerá sano.
- En diagnóstico prenatal, aproximadamente en el 1% de los casos, la muestra obtenida está contaminada con células de origen materno, lo que dará origen a un falso resultado, esto especialmente es frecuente cuando la muestra es hemática.

- En algunos casos los hallazgos de los estudios citogenómicos deberán ser confirmados con otros métodos o por repetición del procedimiento en los casos que aplique y esto implica costos adicionales.
- En caso de estudios oncohematológicos, la falta de mitosis puede tener un significado biológico y debe ser interpretado en el contexto clínico. Igualmente, un resultado normal nunca excluye una enfermedad hematológica. Pruebas adicionales pueden ser recomendadas para completar el perfil del paciente.
- En ocasiones, los resultados pueden llevar a situaciones de incertidumbre diagnóstica debido a la presencia de variantes de significado incierto-VUS, según las bases vigentes.
- Una vez completado el estudio citogenómico, la muestra debidamente codificada, quedará en custodia en el laboratorio siguiendo los criterios de calidad establecidos.

**IMPLICACIONES:** El personal de la salud encargado de la atención, se encuentra debidamente entrenado para la prestación del servicio y se compromete a colocar todos los medios a su alcance para efectuar una adecuada atención, actuando con apoyo en sus conocimientos, su preparación técnica, su diligencia y cuidado personal, para generar un diagnóstico, resultado y tratamiento, previniendo la enfermedad y rehabilitando al paciente, sin poder garantizar los resultados, previa advertencia de los posibles riesgos inherentes al mismo antes descritos.

**En caso de algún tipo de sintomatología después de realizado el examen, consulte de inmediato a su médico.**

**AUTORIZACION DE PACIENTE, FAMILIAR O REPRESENTANTE LEGAL**

Yo \_\_\_\_\_ en calidad de paciente  o persona responsable  identificado como aparece al pie de mi firma, por medio del presente documento declaro que he sido informado y he comprendido la utilidad del procedimiento y posibles riesgos, los cuales por esta razón de manera libre y voluntaria doy mi consentimiento y autorización para la realización del examen y/o procedimiento. Estoy satisfecho con la información recibida y he podido formular y aclarar todas las preguntas que he creído conveniente con el personal que me prestará la atención.

**Acepto la realización del examen SI  NO**

Doy mi autorización para que mi muestra o los resultados de mi estudio sean usados para futuros proyectos de Investigación realizadas, bajo estricto uso anónimo de mi información personal, con el fin de contribuir al conocimiento científico en salud del Centro Médico Oftalmológico Y Laboratorio clínico Andrade Narváez S.A.S. **SI  NO**

Existe cierta probabilidad de que se produzcan hallazgos fortuitos relacionados con las patologías objeto de estudio, estos pueden tener un impacto significativo sobre mi salud y/o la de mis familiares

Deseo ser informado sobre estos hallazgos **SI  NO**

En caso de decidir no ser informado, entiendo que, a pesar de ello, cuando esta información sea necesaria para evitar un grave perjuicio para la salud de mis familiares biológicos, a criterio del médico responsable, se podrá informar a los afectados o a su representante legalmente autorizado. En todo caso, la comunicación se limitará exclusivamente a los datos necesarios para esas finalidades.

\_\_\_\_\_  
**Firma Paciente o Persona responsable (parentesco)**

\_\_\_\_\_  
**Documento de identificación**

\_\_\_\_\_  
**Nombre y apellido del responsable de la atención**

\_\_\_\_\_  
**Documento o registro Profesional**



**CONSENTIMIENTO INFORMADO REALIZACIÓN DE ESTUDIOS CITOGENOMICOS**

**Código: GEN-FOR-S00-32**  
**Versión: 05**  
**Página 3 de 3**  
**Fecha emisión: 2025-08-01**

**DESISTIMIENTO (revocatoria o rechazo)**

Quiero voluntariamente cambiar mi anterior decisión y no aceptar me realicen la toma de muestra y/o procedimiento en mención sin que esto ocasione ningún tipo de represalia contra mí, siendo expuestos mis motivos a continuación:

---

---

---

\_\_\_\_\_  
**Firma Paciente/Representante/Acudiente**

\_\_\_\_\_  
**Documento de identificación**