



CONSENTIMIENTO INFORMADO PARA LA REALIZACIÓN DEL PROCEDIMIENTO: PANEL MOLECULAR PARA SÍNDROME DE FALLA MEDULAR EN LÍNEA GERMINAL

(DS.N°027-2015-SA. Reglamento de la Ley N°29414. Ley que establece los Derechos de las Personas Usuarias de los Servicios de Salud. Ley General de Salud N° 26842. RD N°/2020/INSNSB)

Nombre del Procedimiento: Panel Molecular para Síndrome de Falla Medular en Línea Germinal

Sub Unidad de Soporte al Diagnóstico - Genética

Diagnóstico

Diagnóstico de Síndrome de Falla Medular, el cual incluye: Anemia Aplásica, Síndrome Mielodisplásicos y otras enfermedades hematológicas de etiología genética; condiciones que son candidatas a Trasplante de Progenitores Hematopoyéticos

Descripción del Procedimiento

Se obtendrá una muestra de 3 mL de sangre periférica, como se realiza en otras pruebas genéticas de rutina. A partir de esa muestra de sangre, se extraerá el ácido desoxirribonucleico (ADN), del que se analizarán los genes relacionados con el Síndromes de Falla Medular de probable origen genético.

En algunos casos será necesario otro tipo de muestra biológica, como piel, saliva, folículo piloso, entre otros.

Objetivo del Procedimiento

Evaluar los cambios en los genes con el Síndromes de Falla Medular de probable origen genético.

El panel Molecular para Síndrome de Falla Medular en Línea Germinal es el análisis de los genes asociados a alguna condición hematológica de causa genética y en ocasiones heredable; por lo que es necesario analizar los genes del paciente y/o familiar de primer grado.

Beneficios Esperados

Precisar el diagnóstico de sospecha en un tiempo relativamente corto, para realizar las intervenciones oportunas de tratamiento como el trasplante de progenitores hematopoyéticos a los pacientes y familiares (hermanos); entre otros. De la misma forma, establecer las medidas de prevención en el paciente y la familia.

Riesgos o Complicaciones Frecuentes

El proceso de extracción de sangre o biopsia de otro tejido puede causar un leve dolor o un pequeño moretón en zona de punción.

Riesgos o Complicaciones poco Frecuentes

Aunque su información será guardada con total confidencialidad y con una codificación interna, no podemos garantizar la privacidad de sus datos al 100% (ver Anexo 1: Protección de datos). Por otro lado, existe la posibilidad que se encuentren hallazgos incidentales (ver Anexo 1: Hallazgos Incidentales). Pocas veces suceden retrasos en la entrega de resultados o equivocaciones en la entrega de resultados por motivos logísticos, tales como: error en el envío de muestra, equivocación de la codificación, mala calidad de muestra, entre otros.

Consecuencias previsibles de la NO realización del procedimiento

Al no definirse el diagnóstico, no se realizarían las intervenciones, en forma óptima, de los posibles problemas asociados a la condición genética; también se pierde la oportunidad de hacer prevención en otros familiares del paciente.

Describir posibilidad de Tratamiento Alternativo

El tratamiento corresponderá de acuerdo a los resultados y el criterio del médico tratante. De la misma forma, la prevención y asesoría genética estará a cargo de los médicos genetistas.

Riesgos en Función de las Particularidades del Paciente:

Se describen los relacionados a la toma de muestra de sangre periférica.

Pronóstico: El pronóstico varía según el resultado asociado a una enfermedad y el tipo alteración genética encontrada el paciente, y se discutirá con el médico tratante.

- **¿Cuáles son los tipos de resultados que puedo obtener?**

1. **Resultado positivo:** se encontró un cambio en un gen asociado a una enfermedad, realizada en el Panel Molecular para Síndromes de Falla Medular, en Línea Germinal.

2. **Resultado negativo:** ausencia de hallazgo significativo asociado a una enfermedad, realizada en el Panel Molecular para Síndromes de Falla Medular, en Línea Germinal.

3. **Resultado incierto:** el hallazgo encontrado aún es difícil de interpretar hasta la fecha por la literatura científica y los especialistas en el mundo.

4. **Hallazgo incidental:** si el paciente tiene una sospecha de una enfermedad "X" y luego se identifica que es portador de un cambio anormal en el gen "Y" que quizás sea de importancia clínica para el paciente o sus familiares.

- **¿Qué debo esperar ante un resultado negativo?**

El resultado negativo no descarta del todo que el paciente no tenga una enfermedad con causa genética, y si se sigue sospechando de la condición planteada inicialmente; se sugiere un estudio con otras metodologías diagnósticas.

- **¿Qué debo esperar ante un resultado incierto?**

El resultado incierto no descarta que el paciente no tenga una enfermedad. Los expertos en el mundo sugieren una revisión cada cierto tiempo de este tipo de cambios genéticos, de acuerdo a la literatura existente.

- **¿Qué debo esperar ante un resultado incidental?**

El hallazgo incidental puede ayudar al paciente y a su familia; por más que no tenga una relación directa con la enfermedad actual del paciente.

- **¿Qué más se puede hacer si el resultado de esta prueba no determina la enfermedad?**

Si el resultado de la prueba brindada no puede determinar la enfermedad, existen otros métodos de diagnóstico actuales que se deben discutir con su médico genetista.

Recomendaciones/Observaciones:

El asesoramiento post test debe ser realizado por un Médico Especialista en Genética en consultorio externo y/o durante la hospitalización.



DECLARACIÓN DEL CONSENTIMIENTO

Yo _____, identificado (a) con DNI (), C.E. (), Pasaporte () N° _____, en calidad de Madre (), Padre (), Apoderado/Tutor Legal () del (la) paciente _____, con _____ de edad, identificado con DNI N° _____, Historia Clínica N° _____, con el Diagnóstico: _____

Declaro:

Que el Médico _____ con CMP N° _____, y RNE N° _____, me ha explicado que es conveniente/necesario, debido al diagnóstico de mi familiar, la realización del **Procedimiento: Panel Molecular para Síndrome de Falla Medular en Línea Germinal**, sobre el cual he sido informado. Así mismo he comprendido los beneficios, probables riesgos o complicaciones y las limitaciones de la prueba genética que se realizará.

Por lo tanto con la información completa, oportuna y sin presión; yo, voluntaria y libremente: **Doy mi Consentimiento para el Procedimiento: Panel Molecular para Síndrome de Falla Medular en Línea Germinal**

San Borja,..... de.....del 20.....



Huella Digital

Firma del Representante Legal

Nombre _____

DNI N° _____

Firma del Médico Responsable

CMP N° _____

RNE N° _____

REVOCATORIA DEL CONSENTIMIENTO

Yo _____, identificado (a) con DNI (), C.E. (), Pasaporte () N° _____, en calidad de Madre (), Padre (), Apoderado/Tutor Legal () del (la) paciente _____, con _____ de edad, identificado con DNI N° _____, Historia Clínica N° _____, de forma libre y consciente he decidido **Revocar el Consentimiento** firmado en fecha _____ para la realización del **Procedimiento: Panel Molecular para Síndrome de Falla Medular en Línea Germinal** y asumo las consecuencias que de ello puedan derivarse para la salud o la vida de mi representado.

San Borja,..... de.....del 20.....



Huella Digital

Firma del Representante Legal

Nombre _____

DNI N° _____

Firma del Médico Responsable

CMP N° _____

RNE N° _____