



## Consentimiento informado para la realización de estudios moleculares en hematología / hemostasia y trombosis.

Nombre y apellido de la paciente.....HC.....

Me han informado que toda la información genética está almacenada en cada célula de nuestro cuerpo. El material genético que contiene esta información es el **ADN**, comprimido y empaquetado en forma de estructuras alargadas visibles al microscopio llamadas  **cromosomas**. Los  **genes** son fragmentos de la cadena de ADN con información específica para la producción de las diferentes proteínas que controlan el desarrollo y el funcionamiento de nuestro organismo. Esta información está codificada mediante el orden o **secuencia** en que se disponen los 4 componentes básicos del ADN. Cuando la secuencia u orden de estos componentes se altera puede ocasionar enfermedades o trastornos genéticos.

Me han informado que mi hijo/a podría presentar una enfermedad o un trastorno genético, el cual puede deberse a que uno o más genes estén alterados (cambiados). Una *alteración que afecta la función de un gen*, se conoce como **mutación** o **variante patogénica** y puede heredarse de uno o ambos padres, o producirse por primera vez en el óvulo o en el espermatozoide que da lugar a esa persona. Conocer la existencia de mutaciones podría ser de importancia para el diagnóstico, tratamiento o pronóstico de la enfermedad que lo afecta.

Me han informado que es necesaria una muestra de sangre (3-6 ml, como una cucharita de té) que se obtiene a través de una punción de una vena del brazo y se realiza en el laboratorio del hospital. Una vez obtenida la muestra, se procede a extraer el ADN de las células, parte del cual se utiliza para realizar el estudio y el resto se almacena para realizar, sólo si fuera necesario, estudios adicionales que ayuden al diagnóstico.

Me han informado que podrían solicitarnos muestras de sangre de los padres y/o hermanos para la realización del estudio familiar en función de los resultados obtenidos en mi hijo/a.

Me han informado que los resultados del estudio que le realicen a mi hijo/a serán manejados de manera confidencial de acuerdo a lo dispuesto en la ley de protección de datos de carácter personal (Ley 25.326). El acceso a la información personal de mi hijo/a quedará restringido al responsable del estudio, colaboradores, comité de ética, autoridades sanitarias y personal autorizado, cuando lo precisen para comprobar los datos y procedimientos del estudio, pero siempre manteniendo la confidencialidad de los mismos de acuerdo a la legislación vigente.

Los resultados de este estudio me serán informados oportunamente y si bien los mismos podrán eventualmente ser usados en publicaciones o presentaciones científicas, los datos personales de mi hijo/a y de mi familia serán mantenidos bajo absoluta confidencialidad.



Hospital de Pediatría  
**Garrahan**

Me han informado que en caso de no arribarse a un diagnóstico mediante el estudio molecular, podría ser necesario la realización de nuevos estudios de genes por una metodología conocida como "secuenciación masiva", para lo cual será necesario un nuevo consentimiento.

Habiendo comprendido todo lo que me han informado, tanto espontáneamente como en respuesta a mis preguntas, acerca del procedimiento propuesto, en lo relativo a sus beneficios, inconvenientes y limitaciones **CONSIENTO** en que se le realice el estudio a mi hijo/a.

Asimismo me han informado que le darán a mi hijo la información necesaria según sus posibilidades de comprensión, y responderán a sus preguntas.

Nombre y Apellido del padre/ madre ..... DNI.....

Firma

Nombre y Apellido del médico informante .....MN.....

Firma

Legajo.....

Fecha: ..... / ..... / .....