



CUESTIONARIO PARA ESTUDIO CITOGENÉTICO

INFORMACIÓN DE LA PRUEBA:

El análisis que se realizará consiste en la observación y el análisis del número, forma y estructura de los cromosomas presentes en las células de un tejido en particular. Éste estudio nos informará de anomalías cromosómicas numéricas y estructurales que podría ser la causa de una patología genética, exceptuando enfermedades genéticas del tipo monogénicas o multifactoriales.

1. Este examen solo evalúa patologías genéticas de origen cromosómico y aun así en algunos casos no se detectan algunas alteraciones estructurales muy pequeñas como son ciertas microdeleciones, duplicaciones o inversiones entre otras.
2. Este examen no diagnostica enfermedades innatas del metabolismo, ceguera o sordera congénita o enfermedades monogénicas como lo son Hemofilia o Fibrosis quística entre otras.
3. En 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 el caso del diagnóstico prenatal, en edades gestacionales extremas (desde la semana 12 a la 14 de gestación y desde la 26 hasta la 36) aumenta este riesgo. Cuando esta obedece a factores preanalíticos el paciente/institución deberá acarrear con los costos del procesamiento de una nueva muestra.
4. En aproximadamente 1-2% de los casos la muestra obtenida puede sufrir contaminación bacteriana o fúngica y que esto dificultaría o impediría el análisis de esta, teniendo que repetir la toma de la muestra. Cuando esta obedece a factores preanalíticos el paciente/institución deberá acarrear con los costos del procesamiento de una nueva muestra.
5. En el diagnóstico prenatal, aproximadamente 1% de los casos, la muestra obtenida está contaminada con células de origen materno, lo que dará origen a un falso resultado. Esto es especialmente frecuente cuando la muestra es sanguinolenta.
6. En algunos casos los hallazgos del estudio citogenético deberán ser confirmados con otros de mayor precisión como son las técnicas moleculares e incluso se puede llegar a requerir la repetición del procedimiento. Estos tendrán un costo adicional.
7. En algunos casos se obtienen resultados que deben ser confirmados mediante la repetición de la toma de la muestra y un nuevo análisis del cariotipo teniendo que cancelar nuevamente el valor del mismo cuando es por causas ajenas al laboratorio como mosaicos en baja proporción o contaminación materna.

CONFIDENCIALIDAD: No se divulgará información personal ni resultados de pruebas a terceros, a menos que así lo exijan las leyes locales o nacionales. Para garantizar la calidad y mejorar la tecnología, RH+ POSITIVO puede usar resultados de pruebas no identificadas (anónimamente), para estudios de investigación. Todos los datos solicitados en este cuestionario son indispensables para la correcta ejecución del examen y son responsabilidad del recolector.

Nombre del paciente: _____

Edad: _____ Sexo: _____ Teléfono: _____

Profesional/Centro de Salud solicitante: _____

Firma del paciente:

Aclaración:

(En caso de menores de edad, firma su representante legal)

TIPO DE MUESTRA

- | | | |
|---|--|--|
| <input type="checkbox"/> Sangre total | <input type="checkbox"/> Sangre de cordón umbilical/
punción cardíaca FETAL | <input type="checkbox"/> Líquido amniótico |
| <input type="checkbox"/> Aspirado medular | | <input type="checkbox"/> Vellosidades coriónicas |
| <input type="checkbox"/> Material de aborto | <input type="checkbox"/> Líquido ascítico/pleural/higroma | |

Para materiales de aborto, líquido amniótico y vellosidades coriónicas, informar edad gestacional: _____

HIPÓTESIS DIAGNÓSTICA Y/O DATOS CLÍNICOS

(A falta de información en la solicitud médica, preguntar al paciente o al responsable el motivo que lo llevó al médico):
Describe la hipótesis diagnóstica y/o los datos clínicos y responde las siguientes preguntas:

¿Existe sospecha de Síndrome de Turner?

- No Sí

¿El paciente ya se realizó un cariotipo anteriormente?

- No Sí Resultado: _____

¿Está en seguimiento por alguna enfermedad hematológica?

- No Sí ¿Cuál? _____

¿Se realizó un trasplante de médula ósea?

- No Sí Sexo del donador: _____

La ausencia de datos clínicos puede comprometer la conclusión del examen y será mencionada en el resultado.

FAVOR ADJUNTAR SOLICITUD MÉDICA

PARA EL PROCEDIMIENTO DE RECOGIDA, ENVÍO Y CONSERVACIÓN DE MUESTRAS, CONSULTAR PREVIAMENTE



CONSENTIMIENTO INFORMADO PARA ESTUDIO CITOGENÉTICO

Yo..... con C.I. N°..... **DECLARO** que he sido informado de manera suficiente y adecuada que el estudio genético propuesto se considera la mejor estrategia diagnóstica disponible para mi caso clínico concreto. No obstante, algunos hallazgos podrían requerir la necesidad de realizar otras pruebas más precisas para confirmar o descartar el diagnóstico presuntivo.

CONSIENTO que se me realice el procedimiento indicado, la toma de muestra en..... y el procesamiento, análisis e informe de la muestra en..... a los días del mes..... del 20.....

Firma del profesional adjunto:

Firma del paciente o persona que la represente:

“Los datos personales recogidos serán incorporados y tratados en el registro interno del Laboratorio de Análisis Clínicos de Alta Complejidad RH+ POSITIVO, cuya finalidad es contener información de los pacientes a los que se ha realizado un diagnóstico genético, y sólo podrán darse a conocer a terceros en los casos previstos en la Ley”.