



## **PRUEBAS GENÉTICAS POR SOSPECHA CLÍNICA DE ESTAR AFECTADO O SER PORTADOR DE UNA ENFERMEDAD GENÉTICA.**

**DESCRIPCIÓN DEL PROCEDIMIENTO ¿EN QUÉ CONSISTE?:** Para realizar esta prueba se necesita una muestra biológica. La muestra puede ser de sangre, tejido, líquido amniótico, vellosidad corial u otro tipo, según el caso. En función de sus necesidades, su médico le explicará el tipo de análisis que le solicita, y de cómo obtener la muestra. A veces es posible que se necesite una segunda muestra y /o se deba enviar la muestra a otro centro de referencia para completar el estudio.

**FINALIDAD ¿PARA QUÉ SIRVE?:** El estudio genético ayuda a detectar la presencia de alteraciones en el material genético. En su caso, su médico cree útil que se haga esta prueba para descartar la presencia de (indicar):

El objetivo principal es diagnosticar si está afectado o es portador de una enfermedad genética hereditaria. En ese caso se le va a informar del pronóstico y del riesgo familiar de esa enfermedad. Los resultados se evalúan teniendo en cuenta sus antecedentes (clínicos y familiares) y los resultados de otras pruebas. Si se confirma que hay una alteración en sus genes que puede ser heredada, el paciente debe comunicarlo a sus familiares para que puedan acudir a una consulta genética. Allí le podrán asesorar sobre su riesgo personal y opciones de salud. Debido a las limitaciones tecnológicas o de conocimientos actual es posible que no se llegue a descubrir la alteración genética responsable de su enfermedad. Cuando se tengan los resultados del estudio se le informará sobre las alteraciones genéticas que tengan implicación clínica (afecten a su salud) y que estén relacionados con la enfermedad o el trastorno genético que indicó el estudio. Su médico le asesorará antes y después del estudio. Es posible que en el estudio se encuentren otros hallazgos no esperados que pueden influir en su salud. En estos casos usted puede decidir si desea o no que se le informe (marcar con una X):

Deseo que se me informe de posibles hallazgos incidentales.

No deseo que se me informe de posibles hallazgos incidentales.

**CONSECUENCIAS RELEVANTES O DE IMPORTANCIA:** No hay.

**RIESGOS DEL PROCEDIMIENTO:** Un resultado normal no descarta que el origen de su enfermedad sea genético. Tampoco le garantiza el nacimiento de un hijo sano en el caso de estudios prenatales. A veces también pueden aparecer hallazgos no esperados, sin relación directa con el motivo de su estudio. Si afectan a material genético relevante pueden tener implicaciones para su salud.

**RIESGOS PERSONALIZADOS:** No hay.

**CONTRAINDICACIONES:** No hay.

**ALTERNATIVAS AL PROCEDIMIENTO:** No hay.



---

## **PRUEBAS GENÉTICAS POR SOSPECHA CLÍNICA DE ESTAR AFECTADO O SER PORTADOR DE UNA ENFERMEDAD GENÉTICA.**

---

### **DESCRIPCIÓN DEL PROCEDIMIENTO ¿EN QUÉ CONSISTE?**

Para realizar esta prueba se necesita una muestra biológica. La muestra puede ser de sangre, tejido, líquido amniótico, vello cordial u otro tipo, según el caso. En función de sus necesidades, su médico le explicará el tipo de análisis que le solicita, y de cómo obtener la muestra. A veces es posible que se necesite una segunda muestra y /o se deba enviar la muestra a otro centro de referencia para completar el estudio.

### **FINALIDAD ¿PARA QUÉ SIRVE?**

El estudio genético ayuda a detectar la presencia de alteraciones en el material genético. En su caso, su médico cree útil que se haga esta prueba para descartar la presencia de (indicar):

El objetivo principal es diagnosticar si está afectado o es portador de una enfermedad genética hereditaria. En ese caso se le va a informar del pronóstico y del riesgo familiar de esa enfermedad. Los resultados se evalúan teniendo en cuenta sus antecedentes (clínicos y familiares) y los resultados de otras pruebas. Si se confirma que hay una alteración en sus genes que puede ser heredada, el paciente debe comunicarlo a sus familiares para que puedan acudir a una consulta genética. Allí le podrán asesorar sobre su riesgo personal y opciones de salud. Debido a las limitaciones tecnológicas o de conocimientos actual es posible que no se llegue a descubrir la alteración genética responsable de su enfermedad. Cuando se tengan los resultados del estudio se le informará sobre las alteraciones genéticas que tengan implicación clínica (afecten a su salud) y que estén relacionados con la enfermedad o el trastorno genético que indicó el estudio. Su médico le asesorará antes y después del estudio. Es posible que en el estudio se encuentren otros hallazgos no esperados que pueden influir en su salud. En estos casos usted puede decidir si desea o no que se le informe (marcar con una X):

Deseo que se me informe de posibles hallazgos incidentales.

No deseo que se me informe de posibles hallazgos incidentales.

### **CONSECUENCIAS RELEVANTES O DE IMPORTANCIA**

No hay.

### **RIESGOS DEL PROCEDIMIENTO**

Un resultado normal no descarta que el origen de su enfermedad sea genético. Tampoco le garantiza el nacimiento de un hijo sano en el caso de estudios prenatales. A veces también pueden aparecer hallazgos no esperados, sin relación directa con el motivo de su estudio. Si afectan a material genético relevante pueden tener implicaciones para su salud.

### **RIESGOS PERSONALIZADOS**

No hay.

### **CONTRAINDICACIONES**

Consentimiento nº: AI22-005  
Acreditado el: 8/3/2022

No hay.

## **ALTERNATIVAS AL PROCEDIMIENTO**

No hay.