

## DOCUMENT DEL CONSENTIMENT INFORMAT

### ESTUDI CITOGENÈTIC

..... Núm. HC.....  
(nom i cognoms del pacient)  
de.....anys, amb DNI núm. .... i domicili a.....  
.....

..... de ..... anys,  
(nom i cognoms del representant legal, familiar o persona vinculada de fet)  
amb domicili a ..... i DNI núm. ....  
en qualitat de .....de .....  
(representant legal, familiar o propparent) (nom i cognoms del / de la pacient)

#### DECLARO

Que el doctor/a ..... m'ha explicat que  
(nom i cognoms del facultatiu que proporciona la informació)  
és necessari/convenient en la meua situació sotmetre'm a la realització d'un estudi citogenètic.

#### DESCRIPCIÓ I OBJECTIUS DE L'ESTUDI CITOGENÈTIC

L'anàlisi citogenètic consisteix en l'avaluació de les anomalies cromosòmiques, les quals poden correspondre tant a alteracions del nombre dels cromosomes com a alteracions de l'estructura dels mateixos.

L'anàlisi citogenètica consisteix en el cultiu cel·lular in vitro de la mostra i la posterior anàlisi dels cromosomes que s'obtenen mitjançant tècniques de bandes i en un nombre adequat de cèl·lules (metafases).

Per a l'anàlisi dels cromosomes d'un individu és necessari obtenir-ne una mostra biològica del mateix.

El resultat de l'anàlisi citogenètica es refereix a la mostra analitzada, atès que en determinades circumstàncies aquesta pot no ser representativa de l'individu del qual s'hagi obtingut.

Els estudis citogenètics estan subjectes a limitacions. Una d'aquestes limitacions pot ser la presència d'un mosaic de baixa freqüència percentual. Un mosaic és l'existència en un mateix individu de cèl·lules amb diferent informació cromosòmica (normal i anormal). En aquestes circumstàncies, la detecció de les cèl·lules amb l'anomalia cromosòmica dependrà de la seva proporció relativa, en la mostra analitzada, respecte de les cèl·lules amb normalitat cromosòmica, i al revés.

Una altra possible limitació dels estudis citogenètics és l'existència de patologia estructural de mida petita o críptica. Això significa la presència d'anomalies de la composició dels cromosomes no detectables mitjançant el grau de resolució de l'anàlisi realitzada i que haurien de ser evidenciades utilitzant un altre tipus de tecnologia o de mostra biològica.

En els estudis citogenètics prenatal, una altra possible limitació de l'estudi és la contaminació cel·lular materna. És a dir, la presència de cèl·lules d'origen matern i de cèl·lules d'origen fetal en la mostra, podent ésser, en determinades circumstàncies, les cèl·lules maternes poden ser majoritàries en freqüència davant les cèl·lules fetals.

Les anomalies cromosòmiques que aquest estudi citogenètic pot detectar són: les alteracions del nombre de cromosomes presents en totes o en la gran majoria de les cèl·lules de la mostra analitzada; i les alteracions de la composició dels cromosomes d'una mida prou gran com per a ser evidenciades.

En ocasions, poden existir alteracions en l'estructura o composició dels cromosomes de difícil interpretació. En aquestes circumstàncies pot ser necessari, per poder establir un diagnòstic citogenètic, l'anàlisi cromosòmica dels progenitors del pacient o, fins i tot, l'aplicació d'un altre tipus de tecnologia.

Les anomalies cromosòmiques poden presentar un quadre clínic i un pronòstic extremadament divers i variable, depenent del tipus concret d'anomalia cromosòmica detectada. En determinades circumstàncies, la informació sobre el possible quadre clínic i el pronòstic pot expressar-se en termes de probabilitat.

Els estudis citogenètics són processos de laboratori laboriosos, i cap metodologia de laboratori és infal·lible. Així existeix una petita probabilitat de fracàs de la tècnica (no obtenció de resultats) o d'error en la interpretació dels resultats, de forma que estadísticament la fiabilitat de l'estudi s'ha xifrat en un 99%.

En determinades circumstàncies, pot ser necessària l'obtenció d'una nova mostra biològica del pacient, per així poder emetre un informe citogenètic.

L'informe citogenètic ha de ser interpretat i valorat pel metge que hagi prescrit l'anàlisi citogenètica.

El temps de demora per a l'emissió de l'informe citogenètic és una estimació, i que en determinades circumstàncies pot allargar-se de forma involuntària.

He comprès les explicacions, que han estat fetes amb un llenguatge clar i senzill. El metge/la metgessa que m'ha atès m'ha deixat fer totes les observacions que he volgut i m'ha aclarit tots els dubtes que li he plantejat respecte a finalitats, alternatives, mètodes, avantatges, inconvenients i pronòstic, així com dels riscos i complicacions que per la meva situació actual poden sorgir.

També comprenc que, en qualsevol moment i sense cap necessitat de donar explicacions, puc revocar el consentiment que ara atorgo. Per tot això, manifesto que estic satisfeta amb la informació rebuda i que comprenc la indicació i els riscos d'aquest procés.

He estat informada que les meves dades personals seran tractades per la Fundació Hospital d'Olot i Comarcal de la Garrotxa com a responsable del tractament, amb la finalitat de recollir el meu consentiment informat sobre la base de l'article 6 de la Llei 21/2000. Les dades facilitades no se cediran a cap tercer, excepte per obligació legal. Conec, també, que tinc dret a accedir, rectificar i suprimir les dades, així com altres drets, tal com s'explica a la informació addicional disponible a <http://hospiolot.com/proteccio-de-dades/>

I, en aquestes condicions,

## CONSENTO

Que em sigui practicat un estudi citogenètic en la mostra obtinguda, d'acord a les consideracions ètiques i regulació vigents.

**Pacient o representant legal**

**Metge/metgessa informant**

Olot, ..... de..... 20.....

---

## DENEGACIÓ DEL CONSENTIMENT

### DECLARO

Que el doctor/a..... m'ha explicat que en la meva situació és convenient una ....., que té per objecte.....

El doctor/a m'ha informat dels riscos que hi pot haver si no es fa aquesta intervenció i que en el meu cas poden augmentar per .....

He comprès les seves explicacions, que han estat fetes amb un llenguatge clar i senzill, i el metge/metgessa m'ha deixat fer totes les observacions que he volgut i m'ha aclarit tots els dubtes que li he plantejat.

Manifesto que estic satisfet/a de la informació que he rebut i que comprenc l'abast i els riscos de no sotmetre'm al procediment indicat i en tals condicions **NO CONSENTO** sotmetre'm a una.....

**Pacient o representant legal**

**Metge/metgessa informant**

Olot, ..... de..... de 20.....