

## ARTÍCULO DE REVISIÓN

# El consentimiento informado en la práctica asistencial e investigativa de la Genética Clínica

Dr. Noel Taboada Lugo

Centro Provincial de Genética Médica, Villa Clara, Cuba

### RESUMEN

El consentimiento informado se justifica por el principio de respeto a las personas y a sus decisiones autónomas. La fotografía en Genética por los datos que aporta en la evaluación clínica del paciente y la familia, así como en la correlación fenotipo-genotipo, es un dato genético humano de tanta importancia como una muestra de ácido desoxirribonucleico y como tal debe estar sujeta a las mismas normas éticas para su toma, con el consentimiento informado escrito, al igual que el resto de las muestras biológicas. De igual forma, en los Servicios de Genética Médica la realización de técnicas invasivas de diagnóstico prenatal, así como la solicitud de la pareja de interrumpir el embarazo ante el diagnóstico de malformaciones congénitas severas, requieren el consentimiento expreso y por escrito de ambos miembros de la pareja. Se realizó una revisión bibliográfica con el objetivo de plasmar algunas consideraciones sobre el consentimiento informado en las diferentes situaciones de la práctica asistencial en la Especialidad de Genética Clínica.

**Palabras clave:** consentimiento informado; genética médica; diagnóstico prenatal; aborto eugenésico; bioética

### ABSTRACT

Informed consent is justified by the principle of respect for individuals and their autonomous decisions. The photography in Genetic for the data that it provides in the clinical evaluation of the patient and the family, as well as in the phenotype-genotype correlation, it is a human genetic data of so much importance as a sample of deoxyribonucleic acid, and as such must be subject to the same ethical standards for its taking, with the written informed consent, like the rest of the biological samples. Similarly, in the Medical Genetic Services, the implementation of invasive technique of prenatal diagnostic, as well as the couple's request to interrupt the pregnancy in the diagnosis of severe congenital malformations, they require the expressed and written consent of both members of the couple. A bibliographic review was carried out with the aim of putting some considerations on the informed consent in the different situations of the care practice in the Specialty of Clinical Genetics.

**Key words:** informed consent; genetics medical; prenatal diagnosis; abortion eugenic; bioethics

## INTRODUCCIÓN

### **Papel de la Genética Médica y Clínica en la salud pública**

La palabra genética tiene una larga tradición histórica y cultural. No en vano en dos de los libros iniciales de la cultura occidental -el Génesis judaico y la Teogonía helénica- se intenta teorizar sobre el origen de la vida y la transmisión de los rasgos del ser humano. Incluso, mucho antes, el hombre primitivo sintió una mezcla de veneración y temor ante la aparición de individuos malformados, a quienes consideraban "monstruos" pues, según Cicerón, eran la "monstra" o prueba del designio divino.

Con este sentido profético se explican alrededor de 62 malformaciones congénitas en las Tablas de Asurbanipal, con carácter generalmente ominoso. Poco o nada avanzó la Genética pese a que tanto Aristóteles como Plinio el viejo hicieran descripciones antológicas de determinadas malformaciones congénitas hasta la segunda mitad del siglo XIX en que, casi simultáneamente, un brillante intelectual británico (Francis Garrod, por demás primo de Charles Darwin) y un humilde fraile austriaco (Johann Mendel, quien adoptó el nombre de Gregorio al ingresar en la Orden Agustina en 1842) esbozaron los fundamentos matemáticos de la herencia cuantitativa y cualitativa respectivamente, para iniciar la Genética actual.<sup>1</sup>

La Genética constituye una materia diversa que se ocupa de la variación y la herencia de todos los organismos vivos. Dentro de este amplio campo la Genética humana es la ciencia que se encarga del estudio de la variación y la herencia en los seres humanos, mientras que la Médica estudia la variación genética humana y su relación con la salud y la enfermedad.

Dentro de la Genética Médica existen muchos campos de interés, como indican las diversas direcciones en que se ha desarrollado la Genética. Las áreas de especialización más importantes son el estudio de los cromosomas y las aberraciones cromosómicas (Citogenética), el estudio de la estructura y la función de genes individuales (Genética Molecular y Bioquímica) y la aplicación al diagnóstico y el seguimiento de los enfermos con enfermedades genéticas (Genética Clínica).

El año 1956 marca el inicio de la Genética Clínica pues, paralelo al desarrollo de la Citogenética, se producen nuevos descubrimientos de defectos metabólicos y un importante avance en la Genética Bioquímica.<sup>2</sup> Cada aporte científico ha sido un importante eslabón en esta larga cadena que lleva, desde la Genética General y Humana, hasta la Genética Médica y Clínica actual y que, sin dudas, ha tenido un impacto impresionante en las ciencias médicas y la salud pública.<sup>2</sup>

El significado literal del término clínica es "junto a la cama" (del griego: klinikos) y un Especialista en Genética Clínica es un médico apropiadamente cualificado y directamente implicado en el diagnóstico de enfermedades genéticas y defectos congénitos con independencia de su origen (monogénico, cromosómico, multifactorial o ambiental) y en el cuidado y el seguimiento de las personas que la presentan y sus familiares.<sup>3</sup>

Otros campos de la Genética humana como la Genética poblacional, la Epidemiología genética, la Genética del desarrollo, la Farmacogenética, la Epigenética, la Nutrigenómica y la Inmunogenética también tienen relevancia médica, en especial en relación con la comprensión, el tratamiento y la prevención de las enfermedades humanas.

Además de emplearse en la práctica clínica, un Especialista en Genética Clínica se dedica a la atención de pacientes y parejas en las áreas de asesoramiento genético, a pesquisajes genéticos para identificar individuos enfermos o con riesgo de desarrollar o transmitir una enfermedad genética y al diagnóstico prenatal de enfermedades genéticas y defectos congénitos.<sup>2,3</sup>

## **El consentimiento informado como garante de la autonomía moral del paciente**

El consentimiento informado ha sido definido como “la explicación a un paciente atento y mentalmente competente de la naturaleza de la enfermedad, así como del balance entre sus efectos y de los riesgos y beneficios de los procedimientos diagnósticos y terapéuticos recomendados para, a continuación, solicitarle su aprobación para ser sometido a esos procedimientos”.<sup>4</sup>

Los requisitos básicos del consentimiento informado son la libertad, la competencia y la información suficiente. Las personas tienen derecho a conocer toda la información obtenida con respecto a su salud; no obstante, tiene que respetarse la voluntad de una persona de no ser informada. Por otra parte, la información tiene que darse de forma comprensible, ser verídica y adecuarse a las necesidades y los requerimientos del paciente con el fin de ayudarlo a tomar decisiones de forma autónoma y, por tanto, corresponde al médico responsable del paciente garantizar el cumplimiento del derecho a la información. Para ello debe incluir los siguientes aspectos:

1. Descripción de los tratamientos o los procedimientos recomendados.
2. Informar acerca de los riesgos y los beneficios del procedimiento.
3. Diferentes alternativas, incluidos otros tratamientos o procedimientos y los riesgos y beneficios.
4. Los posibles resultados en caso de no efectuarse el tratamiento.
5. Las probabilidades de éxito y lo que el médico interpreta por éxito.
6. Los posibles problemas durante la recuperación y el período de tiempo en el que la paciente no estará apta para reiniciar sus actividades normales.<sup>5</sup>

El consentimiento informado implica una nueva cultura en el desarrollo de la relación clínica, en la que se exige un mayor respeto a las personas del que se tenía hasta ahora. Debe ser una garantía de la autonomía moral del paciente y no un expediente para eximir una responsabilidad jurídica; el principio general en que se basa es ético antes que jurídico.

El procedimiento para la obtención del consentimiento informado para ensayos clínicos es un fenómeno relativamente reciente en la práctica médica cubana. En este contexto se creó el Centro Nacional Coordinador de Ensayos Clínicos (CENCEC) para el diseño, la coordinación y la ejecución de estos ensayos en

Cuba, aparejado a la creación de los Comités de Ética para la investigación científica, que velan por el rigor ético de los proyectos y por la ejecución de las investigaciones.<sup>6,7</sup>

En Cuba la investigación clínica lleva una considerable ventaja a la práctica médica en la implementación de protocolos de consentimiento informado, que se utiliza en muy pocas acciones médicas asistenciales, al menos no con formulario escrito; casi siempre más a modo de información al paciente y sus familiares (o a ambos) que para pedir realmente su consentimiento.<sup>8</sup>

El consentimiento informado no es una acción aislada destinada a lograr que el paciente firme un documento que autoriza al equipo de salud a realizar tal o más cual tratamiento o investigación, es un proceso en el que todas las acciones para la salud, en cualquiera de los tres niveles de prevención, deben ser explicadas y en el que se logre una verdadera beneficencia que tenga en cuenta tres aspectos: el biológico, el psicológico y el social.

El médico, además de informar, tiene el deber de educar para obtener no solo un consentimiento informado, sino también un consentimiento educado, y de lograr un salto de calidad en la información que brindan sobre el diagnóstico, los posibles pronósticos, las molestias, los riesgos y el para qué de cada una de las pruebas auxiliares diagnósticas y las acciones terapéuticas.<sup>9</sup>

En Cuba el consentimiento informado aparece legislado en la Ley 41 de la Salud Pública, del 13 de julio de 1983 que establece, en su artículo 18, que los métodos de diagnóstico que impliquen riesgos se realizarán con la aprobación de los pacientes, excepto en el caso de los menores de edad o los incapacitados mentales, en cuyos supuestos se requiere la autorización del padre, la madre, el tutor o el representante legal. Refrenda además, en su artículo 19, que las intervenciones quirúrgicas y los procedimientos diagnósticos y terapéuticos a pacientes se deben realizar con la aprobación referida en el artículo anterior; no obstante, en aquellos casos de carácter urgente en los que peligre la vida del paciente las intervenciones quirúrgicas y los procedimientos diagnósticos y terapéuticos podrán realizarse sin la aprobación antes consignada.<sup>10</sup>

## **El consentimiento informado en la toma de fotografías y su publicación**

En la delineación fenotípica de los casos el Especialista en Genética Clínica no se aparta demasiado de lo que el de Pediatría y todo médico hace para obtener los signos y los síntomas de su paciente y comenzar, con ellos, a tratar de arribar a un diagnóstico basado en el método clínico. Además del examen físico general y regional y de la somatometría el Especialista en Genética Clínica confecciona el árbol genealógico de al menos tres generaciones y realiza un detallado y minucioso examen dismorfológico en busca de defectos congénitos menores o signos dismórficos que ayuden a la delineación clínica de los diferentes síndromes genéticos.<sup>11</sup>

En la práctica médica la fotografía puede ser un instrumento de inestimable valor para la evolución clínica de un caso, sobre todo en las lesiones dermatológicas y en enfermedades endocrino-metabólicas, pero en las enfermedades genéticas, dada su baja frecuencia, ha constituido un arma imprescindible en la delineación

de fenotipos clínicos y, además, su publicación ha contribuido al desarrollo de la Genética Clínica como ciencia.<sup>12</sup>

A pesar de que la utilización de imágenes es algo habitual en el entorno del trabajo médico se deben tener en cuenta, por un lado, el derecho a la intimidad de los pacientes y, por otro, la responsabilidad legal de los diferentes profesionales de la salud. Es necesario disponer de una autorización escrita que informe por qué y para qué se realizan y utilizan las imágenes obtenidas.<sup>12,13</sup>

La Declaración Internacional sobre los datos genéticos humanos de la Organización de Naciones Unidas tiene como objetivos velar por el respeto a la dignidad humana y la protección a los derechos humanos y las libertades fundamentales en la recolección, el tratamiento, la utilización y la conservación de los datos genéticos humanos, así como establecer los principios por los que deberían guiarse los estados para elaborar sus legislaciones y sus políticas sobre estos temas. El artículo 7 de esta declaración es relativo a la no discriminación y la no estigmatización de las personas y el artículo 8 se refiere al consentimiento para recolectar datos genéticos humanos o muestras biológicas. Este consentimiento deberá obtenerse de modo previo, libre, informado y expreso de la persona interesada, sin tratar de influir en su decisión mediante incentivos económicos u otros beneficios personales.<sup>14</sup>

Esta declaración es aplicable a los datos genéticos humanos en los que la fotografía puede ser incluida por los invaluable elementos que aporta en la correlación genotipo-fenotipo al resultar de gran utilidad en la búsqueda de elementos fenotípicos que ayuden a elegir el estudio genético específico a indicar en cada caso.

La fotografía resulta ser un dato genético asociado a una persona identificable, por lo que su carácter es confidencial y su divulgación requiere de consentimiento previo, libre e informado y debe protegerse la privacidad de esa persona.<sup>12</sup>

En la base de toda relación humana está el respeto a la dignidad. La Bioética no pretende dar los elementos para una adecuada protección legal, pero si afianzar la autonomía y el respeto a la dignidad de la persona, que debe estar libre de cualquier tipo de manipulación.<sup>15</sup>

En Cuba la Resolución Ministerial No. 219/2007 del Ministerio de Salud Pública establece las normas éticas para la protección de la información genética de ciudadanos cubanos a los que se les realicen diagnósticos asistenciales o que participen en investigaciones en las que se accede a datos relativos al individuo y a sus familiares y que regula los aspectos relacionados con el consentimiento informado y expreso para recolectar datos genéticos.<sup>16</sup>

Respecto al consentimiento informado en la fotografía en la práctica de la Genética Clínica otro detalle a tener en cuenta es que el universo de pacientes, generalmente, incluye población pediátrica y también personas con discapacidad intelectual y mental. Cuando un paciente es declarado incompetente o incapaz para dar su consentimiento el problema inmediato que se le presenta al especialista es quién debe tomar la decisión y se entra en el campo de las decisiones de representación o sustitución.<sup>12</sup>

En este marco ético existen normas de actuación que comprenden el criterio subjetivo, cuando el paciente deja testamento vital o poderes de representación,

y el criterio de juicio sustitutivo, cuando un sustituto lo asume. En los niños se da una situación especial pues son considerados legalmente incapaces o incompetentes.<sup>17</sup>

Para decidir debidamente el representante debe recibir una adecuada cantidad de información, la misma que hubiera recibido el paciente de haber sido capaz. El niño debe participar, en la medida de lo posible, en la toma de decisiones, pero tiene que tener un representante legal que colabore en la búsqueda del beneficio directo, que puede ser cuestionable en el caso de la fotografía porque puede considerarse que la beneficencia mayor es para el médico que la emplea en publicaciones científicas, actividades docentes o presentaciones de casos y solo genera un beneficio directo para el paciente o la familia cuando el diagnóstico depende de una interconsulta médica coordinada por el Especialista en Genética Clínica en la que la fotografía pudiera tener un rol protagónico. Más que un beneficio directo en este caso debe hablarse de una no maleficencia.<sup>12</sup>

En el caso de las publicaciones médicas existen regulaciones propuestas por el Comité Internacional de editores en su acápite "Privacidad y confidencialidad de los pacientes y participantes en estudios" en el que se hace explícita la idea del consentimiento informado y se propone la exclusión de información que pueda identificar a los pacientes como nombres, fotografías y árboles genealógicos (solo se incluirá si esta información es esencial para los fines científicos y el paciente o el representante legal ha dado su consentimiento informado para la publicación; el artículo debe ser mostrado a los pacientes antes de ser publicado). Si bien el anonimato completo es difícil de lograr, el consentimiento debe ser incluido en las instrucciones a los autores y debe incluirse en el texto que fue con el consentimiento del paciente o el representante legal.<sup>18</sup>

En la sección anexos se muestra un modelo de consentimiento informado para la toma de fotografías y la publicación científica de un caso con una enfermedad genética (anexo 1).

### **El consentimiento informado en el proceso de asesoramiento genético y el diagnóstico prenatal**

El concepto de asesoramiento genético fue definido en el año 1975 por la Sociedad Americana de Genética Humana como un proceso de comunicación relacionado con los problemas humanos que se generen por la ocurrencia de una enfermedad hereditaria o un defecto congénito en una familia o su riesgo de recurrencia. Su principal meta es transmitir a las familias afectadas la comprensión de los defectos congénitos y de los mecanismos genéticos involucrados para así habilitar a los futuros padres para tomar decisiones informadas respecto a su descendencia. Lleva implícito la intervención de una o más personas capacitadas para ayudar al paciente y a su familia, entre otros aspectos, a:

- Comprender los hechos médicos, incluidos el diagnóstico, la historia natural de la enfermedad y la atención o el tratamiento posible.
- Elegir el curso de acción que las personas consideren apropiado de acuerdo a sus riesgos y a las metas familiares y actuar acorde con esa decisión.<sup>5</sup>

El diagnóstico prenatal se refiere a todos los métodos o los procedimientos para investigar la salud del feto en desarrollo y constituye la opción reproductiva más ampliamente difundida en la actualidad a nivel mundial. Este diagnóstico se ha realizado, desde hace ya más de tres décadas, por medio del ultrasonido, un método "no invasivo" que no presenta complicaciones en su aplicación y que sirve de apoyo para la realización de otras técnicas como la extracción de líquido amniótico (amniocentesis) o la obtención de un pequeño fragmento de la placenta (biopsia de vellosidades coriales) en las que se estudian directamente las células fetales. Estos métodos se denominan "invasivos" y pueden producir complicaciones como la pérdida del embarazo entre, aproximadamente, el 0,5% y el 1% de las pacientes.<sup>5,19</sup>

Una vez culminado el proceso de asesoramiento genético y presentados todos los aspectos contenidos en el consentimiento informado la paciente debe tomar la decisión final: si procede o no a realizarse el diagnóstico prenatal aunque implique algún riesgo para la salud materna o fetal (procedimiento invasivo de acceso al feto). De esta forma los estudios prenatales deben basarse en la voluntariedad de la mujer y de la pareja, para respetar la autonomía y la intimidad de la familia, la que nunca debe ser tomada a la ligera.<sup>4,5</sup>

El diagnóstico prenatal plantea una serie de cuestiones difíciles de resolver en relación con los puntos de vista éticos, morales y filosóficos, los que están sujetos a la variación individual, y se debe ofrecer a las parejas con un alto riesgo de enfermedad genética o defectos congénitos para brindarles la oportunidad de tomar la decisión que consideren sea la mejor para ellos y sus planes futuros mediante el consentimiento libre e informado, previo proceso de asesoramiento genético.<sup>19</sup>

En el anexo 2 se muestra el modelo de consentimiento informado usado en el Centro Provincial de Genética Médica de la Provincia de Villa Clara para la realización del diagnóstico prenatal citogenético mediante amniocentesis o biopsia de vellosidades coriales.

### **El consentimiento informado en la terminación electiva de la gestación por causa genética**

Entre los objetivos del diagnóstico prenatal están detectar malformaciones congénitas en la vida fetal y permitir la interrupción del embarazo cuando, de acuerdo a su magnitud y su severidad, estas puedan comprometer la vida postnatal.<sup>5</sup>

En Cuba el Decreto No. 139 del Reglamento de Ley de Salud Pública, en su artículo 36, establece que el Sistema Nacional de Salud promueve y realiza acciones para el diagnóstico y el tratamiento de los aspectos de la reproducción humana, la infertilidad y la regulación de la fecundidad y ofrece servicios para la terminación del embarazo no deseado. Según la Resolución Ministerial No. 24 de 2013 se aprueban las normas de salud para la terminación voluntaria del embarazo.<sup>20,21</sup>

En su artículo 1 establece que "... la terminación voluntaria del embarazo es el procedimiento mediante el que la grávida tiene la opción de terminar el embarazo

cuando existe el deseo expreso de hacerlo, por razones médicas o de salud, o un diagnóstico prenatal en el que resulta evidente la presencia de anomalías congénitas que resultan incompatibles con la supervivencia deseada al nacer.”

En el artículo 2 se clasifica la terminación electiva de la gestación según la edad gestacional de la grávida de la siguiente forma:

- Hasta seis semanas, en servicios de regulación menstrual.
- Hasta 12 semanas, sin restricción, en cuanto a la zona de residencia de la grávida.
- Con más de 12 y hasta 22 semanas, por razones médicas o de salud.
- Con más de 22 y hasta 26 semanas, por razones terapéuticas de causa genética.
- Con más de 26 y hasta 35 semanas, de forma excepcional, por razones terapéuticas de causa genética.

El artículo 3 relaciona los requisitos imprescindibles para todas las variantes de terminación electiva del embarazo y, entre ellos, relaciona el deseo expreso por escrito y con evidencia documental del consentimiento informado de la grávida con capacidad plena o de su representante legal cuando proceda.<sup>21</sup>

En el anexo 3 se muestra el modelo de consentimiento informado usado en el Centro Provincial de Genética de la Provincia de Villa Clara para la interrupción electiva de la gestación por causa genética en grávidas de hasta 26 semanas de embarazo.

Según lo establecido en las Guías metodológicas para la instrumentación de todos los tipos de terminación voluntaria del embarazo para la realización, de forma excepcional, de la terminación electiva del embarazo en grávidas con más de 26 semanas y hasta 35 semanas de gestación el Viceministro designado para atender la asistencia médica conformará la Comisión Nacional de expertos que tendrá, entre otras funciones, verificar las pruebas fehacientes de la sospecha del defecto congénito y la existencia de la solicitud expresa y por escrito de la decisión electiva y voluntaria de la grávida.<sup>22</sup>

En Cuba es en el Servicio de Medicina Fetal en el que se realiza la evaluación de las gestantes enviadas por las comisiones interdisciplinarias provinciales, que son las que proponen la decisión final a la Dirección de Atención Médica del Ministerio de Salud Pública; el procedimiento se realiza en el Hospital Gineco-Obstétrico “Ramón González Coro” de Ciudad de La Habana.

En el anexo 4 se muestra el modelo de consentimiento informado usado en Cuba para la interrupción electiva de la gestación por causa genética, de forma excepcional, en grávidas con más de 26 semanas y hasta 35 semanas de gestación.

## CONSIDERACIONES FINALES

El respeto a las personas exige que se de a los sujetos, en la medida de sus capacidades, la oportunidad de escoger lo que les pueda ocurrir o no; se ofrece esta oportunidad cuando se satisfacen los criterios adecuados a los que el consentimiento informado debe ajustarse, que son la información, la comprensión y la voluntariedad. El consentimiento informado no es una simple persuasión,

sino un intercambio activo y respetuoso entre el médico y el paciente. El modelo o documento de consentimiento informado no es más que el soporte documental de este proceso y trata de garantizar que la información ha sido ofrecida y recibida.

Aunque el consentimiento informado aparece legislado, en Cuba no se exige como un requisito legal en la práctica médica; no obstante, para la práctica asistencial, más que una exigencia institucional o legal, debe constituir una exigencia ética para el médico y un derecho exigible por parte de los pacientes que urge instituir como práctica sistemática.

En el ejercicio asistencial muchos profesionales tienen dificultades para asumirlo porque su formación académica y su práctica clínica han estado imbuidas por los principios paternalistas tradicionales. Los profesionales de la salud en Cuba suelen procurar a los pacientes el mayor bienestar posible, mediante la realización de una práctica de alta calidad científico-técnica, pero les resulta difícil aceptar que esto deba acompañarse de la renuncia al monopolio del poder de decisión para compartirlo con alguien muy importante: el propio paciente.

El lugar de la Genética dentro de la medicina no siempre resultó tan obvio como lo es hoy. La presente es una época especial para la Genética Médica pues los constantes descubrimientos de las bases genéticas de muchas enfermedades han permitido nuevos enfoques diagnósticos, terapéuticos y preventivos. El vertiginoso desarrollo tecnológico y los nuevos descubrimientos derivados del Proyecto genoma humano y los que deriven de los Proyectos proteoma, transcriptoma y metaboloma humanos no deben conllevar a la deshumanización de la práctica asistencial de la Genética Clínica, todo ello debe ir aparejado al conocimiento y a la aplicación de los principios de la Bioética; el consentimiento informado emerge como una nueva cultura en el desarrollo de la relación clínica, en la que se exige un mayor respeto a las personas del que se tenía hasta ahora.

## ANEXOS

**Anexo 1.** Consentimiento Informado para la toma de fotografías y su publicación.

El Dr. \_\_\_\_\_ Especialista en Genética Clínica del Centro Provincial de Genética Médica de la Provincia de Villa Clara ha solicitado nuestro consentimiento para la toma de fotos a nuestro hijo(a) al que se le ha diagnosticado una enfermedad genética poco frecuente.

Se nos ha garantizado el más absoluto respeto a la dignidad y el pudor, así mismo se nos explicado que una vez obtenida las imágenes se discutirá con nosotros con cuáles nos sentimos más a gusto y se evitarán aquellas que permitan reconocer la identidad personal.

De igual forma el doctor nos ha expresado su interés en incluirlas en un artículo científico para ser publicada en una Revista Médica, para ello nos ha explicado que:

- Esta publicación puede contribuir grandemente al conocimiento de la enfermedad, debido a su baja frecuencia mundial y especialmente en nuestro país.
- No se publicará ningún dato de identificación personal.
- Se nos mostrará el artículo científico cuando esté listo para ser enviado a la Revista Médica.
- No vamos a obtener ningún beneficio directo de dicha publicación.

- Una vez mostrado el artículo concluido tenemos el derecho de retractarnos en nuestra decisión de que sea publicado.

Después de haber recibido toda la explicación y aclarado nuestras inquietudes damos nuestro consentimiento para la obtención de las fotografías y la publicación del caso.

Nombre y apellidos de los pacientes o representantes legales:

Firmas:

\_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_

Nombre y apellidos del investigador:

Firma:

\_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

Fecha:

**Anexo 2.** Modelo de consentimiento informado usado en el Centro Provincial de Genética de la Provincia de Villa Clara para la realización del diagnóstico prenatal citogenético mediante amniocentesis o biopsia de vellocidades coriales.

Yo: \_\_\_\_\_ autorizo a los doctores y colaboradores del Servicio de Genética a realizar los estudios de diagnóstico prenatal que se me ofrecen con el objetivo de establecer determinadas características genéticas de mi futuro hijo, con lo que mi familia estará más tranquila respecto a ciertos riesgos que posee y también podrá tomar otras decisiones reproductivas, si es necesario. Se me ha explicado y entiendo que:

- El proceder obstétrico requerido para la obtención de tejidos fetales implica un riesgo de aborto e infección para el feto y el embarazo (o para ambos); siempre este riesgo es menor que el de la afección genética que se busca en mi caso (riesgo de 1% en amniocentesis).
- Es posible que sea necesario repetir la toma de muestra.
- Si se obtienen resultados normales para el análisis que se indica esto no elimina la posibilidad de otros defectos congénitos, enfermedades genéticas o causas de retraso mental, que no se detectan con esta prueba.
- En caso de que exista un embarazo múltiple los resultados serán de un solo feto o será necesario tomar dos muestras.
- En la indicación de análisis cromosómicos es posible que el crecimiento de las células fetales no tengan éxito y no se obtengan resultados, que estos no sean concluyentes o no garanticen un 100% de seguridad, pues en raras ocasiones se encuentran células maternas en las muestras.
- El resultado le será entregado en la Consulta de Citogenética del Centro Provincial de Genética Médica de la Provincia de Villa Clara.
- En caso de detectarse alguna condición patológica se le avisará inmediatamente a través del Laboratorio de Citogenética del Centro Provincial de Genética, con número de teléfono 42221457

SE RECOMIENDA REPOSO ABSOLUTO, FÍSICO Y SEXUAL, DURANTE 72 HORAS POSTERIORES AL PROCEDIMIENTO, ANTE CUALQUIER SITUACIÓN ANORMAL EN ESAS 72 HORAS DEBE AVISAR O ASISTIR A NUESTRO SERVICIO PARA RECIBIR ORIENTACIÓN O PRESENTARSE CON URGENCIA EN EL CUERPO DE GUARDIA DE SU HOSPITAL MATERNO.

Reconociendo estos riesgos, ventajas y limitaciones expreso mi:

ACUERDO \_\_\_\_\_ con la realización de la prueba.

DESACUERDO \_\_\_\_\_ con la realización de la prueba.

Nombre de la embarazada: \_\_\_\_\_

Firma: \_\_\_\_\_

Fecha: \_\_\_\_\_

**Anexo 3.** Modelo de consentimiento informado usado en el Centro Provincial de Genética de la Provincia de Villa Clara para la interrupción electiva de la gestación por causa genética en grávidas de hasta 26 semanas de embarazo.

Yo: \_\_\_\_\_

Después de haber sido informada por el Especialista de Genética de que el feto producto de mi embarazo actual presenta una anomalía grave, sobre la que no hay dudas del diagnóstico, atestigo que he recibido información sobre las características de dicha anomalía, condiciones de vida y posibilidades de supervivencia, perspectivas reales que existen en estos momentos para su tratamiento y las que podrían aparecer en el futuro, por lo que solicito la no continuación de la gestación en curso.

También estoy informada sobre los riesgos de las complicaciones que pudieran presentarse al realizar la interrupción tardía de la gestación.

Así mismo se me ha notificado que recibiré una Consulta de Asesoramiento Genético para recibir orientaciones sobre el futuro reproductivo.

Firma de la gestante: \_\_\_\_\_

**Anexo 4.** Modelo de consentimiento informado para la interrupción electiva de la gestación por causa genética de forma excepcional en grávidas con más de 26 semanas y hasta 35 semanas de gestación.

Los abajo firmantes, después de conocer de todas las prestaciones, ayudas y derechos a los que se puede acceder si decide continuar el embarazo, damos constancia de que hemos recibido la información pertinente con referencia a las técnicas de terminación voluntaria del embarazo y a la que se preponen ser utilizadas en nuestro caso, consistentes en dicho proceso, conocimos que tiene riesgos de complicaciones, independientemente del mejor nivel de seguridad y calidad del procedimiento y también de la calificación de los actores del mismo. Conocimos que son frecuentes las complicaciones infecciosas, las hemorrágicas, las laceraciones uterinas (perforaciones), así como las otras de aparición tardías y silentes que causan infertilidad.

Hemos tenido la oportunidad de preguntar y aclarar todas las dudas en relación al tratamiento, las posibles complicaciones, la rehabilitación y la planificación familiar futura y de decidir el método anticoncepcional que debo escoger.

Conocemos y aceptamos que podríamos declinar esta decisión en cualquier momento y por cualquier razón antes de iniciado el proceso médico-quirúrgico de terminación voluntaria del embarazo.

En consecuencia aceptamos el procedimiento y entendemos que este consentimiento solo es válido para este proceso en particular.

Hemos recibido copia de este documento.

Nombre y Apellidos: \_\_\_\_\_ Firma: \_\_\_\_\_  
Nombre y Apellidos: \_\_\_\_\_ Firma: \_\_\_\_\_  
Ciudad y fecha: \_\_\_\_\_

## REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. Mueller RF, Young ID. Historia e impacto de la genética en medicina. En: Genética Médica. 11<sup>na</sup> ed. Madrid: Marbán Libros; 2011. p. 3-9.
2. Lantigua CA. Historia de la genética en la medicina humana. En: Introducción a la Genética Médica. 2<sup>da</sup> ed. La Habana: Ciencias Médicas; 2011. p. 1-7.
3. Thompson MW, Minnes RR, Willard HF. Papel de la genética en medicina. En: Thompson and Thompson Genética en Medicina. Barcelona: Masson SA; 1996. p. 1-11.
4. López BL, Fernández PZ, García BLG, García CZ. Dilemas bioéticos del diagnóstico prenatal. Rev Cubana Obstet Ginecol [Internet]. 2013 [citado 5 Oct 2016]; 39(3): [aprox. 5 p.]. Disponible en: [http://scielo.sld.cu/scielo.php?script=sci\\_arttext&pid=S0138-600X2013000300007](http://scielo.sld.cu/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0138-600X2013000300007)
5. Rojas I. Bioética y Genética. Rev Cubana Genet Comunit [Internet]. 2007 [citado 5 Oct 2016]; 1(1):9-14. Disponible en: <http://www.sld.cu/galerias/pdf/sitios/genetica/gco01107.pdf>
6. López PJ, García NT, Calle UJ, Parra HP, Valverde IJ. Introducción de un sistema de acreditación para los documentos de consentimiento informado hospitalario. Rev Calidad Asist [Internet]. 2015 [citado 5 Oct 2016]; 30(2):55-63. Disponible en: <http://www.sciencedirect.com/science/article/pii/S1134282X1500010X>
7. Carbajal RL. El consentimiento informado. Acta Ped Méx [Internet]. 2014 [citado 5 Oct 2016]; 34(2):53-54. Disponible en: <http://ojs.actapediatrica.org.mx/index.php/APM/article/view/612>
8. Amaro CMC. Una aproximación a los valores éticos consensuados por la sociedad cubana. Educ Med Super [Internet]. 2014 [citado 5 Oct 2016]; 28(1):36-49. Disponible en: [http://scielo.sld.cu/scielo.php?script=sci\\_arttext&pid=S0864-21412014000100006](http://scielo.sld.cu/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0864-21412014000100006)
9. Núñez VF. Consentimiento educado vs Consentimiento informado. Rev Cubana Salud Pública [Internet]. 2006 [citado 5 Oct 2016]; 32(4): [aprox. 8 p.]. Disponible en: [http://scielo.sld.cu/scielo.php?script=sci\\_arttext&pid=S0864-34662006000400011](http://scielo.sld.cu/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0864-34662006000400011)
10. Ministerio de Salud Pública. Ley de la Salud Pública y su Reglamento. La Habana: Imprenta gráfica del MINSAP; 1988. p. 1-8.
11. Taboada LN, Lardoeyt FR. Criterios para el diagnóstico clínico de algunos síndromes genéticos. Rev Cubana Pediatr [Internet]. 2003 [citado 5 Oct 2016]; 75(1): [aprox. 4 p.]. Disponible en: [http://scielo.sld.cu/scielo.php?script=sci\\_arttext&pid=S0034-75312003000100007](http://scielo.sld.cu/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0034-75312003000100007)
12. De León ON. Algunos aspectos éticos de la utilización de la imagen fotográfica en Genética clínica. Rev Cubana Genet Comunit [Internet]. 2008 [citado 5 Oct 2016]; 2(2):16-22. Disponible en: <http://www.bvs.sld.cu/revistas/rcgc/v2n2/PDFs%20Infomed/rcgc04208.pdf>
13. Flores RJL, Flores AYM. Precisiones teórico-metodológicas para la comprensión de la ética y la bioética médica. Rev Hum Med [Internet]. 2014 [citado 5 Oct 2016]; 75(2):366-386. Disponible en: [http://scielo.sld.cu/scielo.php?script=sci\\_arttext&pid=S1727-81202014000200009](http://scielo.sld.cu/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1727-81202014000200009)

14. Actas de la Conferencia general de la Organización de Naciones Unidas para la Educación, la Ciencia y la Cultura. Resoluciones 2004; 1. p. 8-24.
15. Betancourt GJ. Limitación del esfuerzo terapéutico y principios bioéticos en la toma de decisiones. Rev Hum Med [Internet]. 2014 [citado 5 Oct 2016]; 14(2): 407-422. Disponible en: [http://scielo.sld.cu/scielo.php?script=sci\\_arttext&pid=S1727-81202014000200011](http://scielo.sld.cu/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1727-81202014000200011)
16. Gaceta Oficial de la República de Cuba. Edición Ordinaria. La Habana; 2004, año CII. No. 69. p. 11-52.
17. Iniesta SJ, DiPietro MLI. La investigación clínica sin beneficio directo en niños y el estándar del mejor interés. Cuad Bioética Med [Internet]. 2016 [citado 5 Oct 2016]; 27(2): [aprox. 7 p.]. Disponible en: <http://aebioetica.org/revistas/2016/27/90/125.pdf>
18. Nath JK. How to write articles that get published? J Clin Diagn Res Med [Internet]. 2014 [citado 5 Oct 2016]; 8(9): [aprox. 3 p.]. Disponible en: <http://pubmedcentralcanada.ca/pmcc/articles/PMC4225960/>
19. Rojas BI. Aspectos éticos del asesoramiento genético y de la genética médica. En: Lantigua CA. Introducción a la Genética Médica. 2<sup>da</sup> ed. La Habana: Editorial Ciencias Médicas; 2011. p. 368-372.
20. Reglamento de Ley de Salud Pública. Gaceta Oficial de la República. Edición Ordinaria. La Habana: Ministerio de Justicia; 1988. Artículo 36; Decreto No. 139. (1988-02-22).
21. Morales OR. Normas de salud para la terminación voluntaria del embarazo. Ministerio de Salud Pública de la República de Cuba: Sistema Nacional de Salud; 2013. Resolución Ministerial No. 24 (2013-02-06).
22. Guías metodológicas para la instrumentación de todos los tipos de terminación voluntaria del embarazo. La Habana: Ministerio de Salud Pública. Departamento materno infantil; 2012. p. 1-38.

Recibido: 7-10-2016

Aprobado: 27-1-2017

**Noel Taboada Lugo.** Centro Provincial de Genética Médica. Calle 1ra e/ A y B, Reparto Escambray. Santa Clara, Villa Clara, Cuba. Código Postal: 50200 Teléfono: (53)42221456 [noeltl@infomed.sld.cu](mailto:noeltl@infomed.sld.cu)