

R-G-54-02 Secure Natal Ampliado

Consentimiento Informado para la realización de Cribado Prenatal no invasivo en sangre materna de aneuploidías fetales (todos los cromosomas autosómicos), aneuploidías sexuales, sexo fetal, microdeleciones o microduplicaciones de tamaño superior a 5 MB y síndrome de Digeorge (3MB).

NOMBRE: _____

FECHA NACIMIENTO: _____ DNI: _____

SEMANAS DE EMBARAZO: _____ MOTIVO DE CONSULTA: _____

GESTACIÓN ÚNICA/GEMELAR: _____ OVODONACIÓN SÍ/NO: _____

TELÉFONO: _____ E-MAIL: _____

NOMBRE GINECÓLOGO/A: _____

LABORATORIO: _____ FECHA EXTRACCIÓN: _____

INFORMACIÓN SOBRE LA PRUEBA

Secure Natal Ampliado es un cribado prenatal no invasivo de las trisomías de los cromosomas 13, 18 y 21 se realiza analizando el ácido desoxirribonucleico (ADN) fetal presente en la sangre materna permitiendo informar acerca del número de copias de los cromosomas 13, 18 y 21 en el ADN del feto. Este método no es invasivo, no tiene riesgos para el feto y es extremadamente sensible, con una precisión de detección cercana al 100%. La técnica permite detectar la mayor parte de aneuploidías sexuales (cromosomas X e Y) con una especificidad superior al 99% y la detección del sexo fetal con una sensibilidad del 99%. La detección de otras alteraciones cromosómicas (resto de autosómicos) y los síndromes de microdelección o microduplicación es informativa.

La técnica tiene una serie de limitaciones, como son:

- Si bien todas las investigaciones recientes sobre la calidad del test señalan que es muy preciso, con una sensibilidad del 99% para las trisomías 13, 18 y 21, este test no puede ser considerado diagnóstico en la actualidad. Por ello, ante un resultado de alto riesgo debería ser confirmado posteriormente por medio de una prueba invasiva (amniocentesis), así como un resultado de bajo riesgo no podría excluir absolutamente (100%) la posibilidad de un feto afecto.
- Situaciones de disminución de sensibilidad: cambios genéticos en la placenta (mosaicismo confinado a placenta) o en la madre (en presencia o no de mosaicismo cromosómico), un número limitado de células del feto portan una de las alteraciones genómicas analizadas (mosaicismo fetal), alteración cromosómica en regiones no analizadas o la presencia de alteraciones cromosómicas en los progenitores, triploidías/tetrasomías completas o microdeleciones/microduplicaciones cromosómicas en las regiones analizadas de un tamaño inferior al límite de resolución de la técnica (5 MB y 3MB para Digeorge).
- Transfusiones de sangre en un periodo inferior a 1 año, trasplante, terapia inmunitaria en un periodo inferior a 4 meses o terapia de células madre previas a la extracción de la muestra sanguínea.
- Edad gestacional anterior a la semana 10 o posterior a la semana 25.
- Gestaciones triples o de número superior.
- La tasa de no informatividad puede verse incrementada en casos de obesidad mórbida (IMC≥35) o en tratamiento con heparina de bajo peso molecular.
- Este estudio no está recomendado como prueba diagnóstica en presencia de alteraciones ecográficas fetales o en pacientes con tumores malignos.

- La tecnología utilizada no permitirá detectar otras alteraciones genéticas como otras alteraciones numéricas no especificadas, grandes deleciones, reordenamientos (como translocaciones, inversiones o anillos cromosómicos), cambios en la secuencia, disomías uniparentales, expansiones repetitivas de trinucleótidos o alteraciones epigenéticas, que podrían causar las mismas o similares patologías a las secundarias a algunas microdeleciones o microduplicaciones incluidas en esta prueba.

CONSENTIMIENTO INFORMADO

Dña.....

Declaro conocer que se me va a extraer una muestra de sangre para realizar el cribado prenatal no invasivo en sangre materna de trisomías fetales (cromosomas 13, 18, 21) y, adicionalmente si es posible, resto de aneuploidías autosómicas, aneuploidías sexuales, sexo fetal, síndromes de microdelección/microduplicación de un tamaño superior a 5 MB y síndrome de Digeorge secundario a una microdelección de 3 MB.

Se me ha explicado por parte de la Nuuma Genetics, y he entendido que:

1.- El objetivo de dicho estudio es la detección prenatal de la trisomía 21 (Síndrome de Down) en el ADN fetal, aunque podrá ser posible detectar la mayoría de los casos con trisomía del cromosoma 18 (Síndrome de Edwards) y/o trisomía del cromosoma 13 (Síndrome de Patau). Así mismo se podrán detectar aneuploidías del resto de autosomas y la mayoría de alteraciones cromosómicas de los cromosomas X e Y, y el sexo fetal, al poder identificarse el cromosoma Y en el ADN fetal. En el caso de los síndromes de microdelección o microduplicación indicados anteriormente, el estudio tiene un valor estrictamente informativo y no diagnóstico.

2.- He comprendido las limitaciones del test, en particular que:

i) este test tiene como propósito detectar la trisomía de los cromosomas 13, 18 y 21 (tasas de detección cercanas al 100%), pero también detectará las aneuploidías en el resto de autosomas, así como la mayor parte de aneuploidías sexuales y el sexo fetal, si deseo saberlo (tasa detección del 99%). También detecta las microdelecciones o microduplicaciones indicadas arriba.

ii) aunque la tasa de detección es superior al 99%, ésta no llega al 100%.

iii) en caso de **gestación gemelar**, el test evalúa el riesgo de trisomía fetal de los cromosomas 13, 18 y 21, pero éstas no pueden atribuirse a fetos individuales. En estos casos, no se informará de la presencia de microdelecciones ni alteraciones fuera de los cromosomas especificados. En caso de detectarse presencia del cromosoma Y, el test no puede determinar el sexo fetal de cada gemelo. En caso de pérdida de alguno de los fetos (gemelo evanescente), el embarazo seguirá siendo tratado, en lo que al ADN fetal se refiere, como un embarazo gemelar.

3.- Declaro que la información personal que he proporcionado es verídica y fiable.

4.- Se utilizarán para el estudio las técnicas de biología molecular necesarias (secuenciación de última generación) en los laboratorios de Nuuma Genetics o en otros designados por el Responsable de la misma.

5.- Comprendo que el informe estará disponible en un periodo aproximado de 7-9 días laborables desde el momento en que tengamos la muestra en nuestras instalaciones.

6.- Comprendo que en el 0,1% de los casos no se obtienen resultados concluyentes. Comprendo que es posible que se me solicite una nueva extracción de sangre para repetir la prueba (1% de los casos).

7.- Comprendo que los resultados no suponen, por sí solos, un elemento de diagnóstico clínico y que un resultado de alto riesgo debe ser confirmado mediante una prueba diagnóstica invasiva.

8.- Nuuma Genetics guardará confidencialidad acerca del resultado del estudio.

9.- Los resultados obtenidos podrán ser utilizados para una posible publicación científica, guardando estricta confidencialidad sobre la identidad del paciente.

10.- Los datos personales y de salud serán incorporados a una base de datos que cumple la legislación vigente sobre protección de datos de carácter personal.

11.- Deseo que se me comunique el resultado del estudio de detección del cromosoma Y fetal (sexo fetal):_____ (escribir SI/NO)

12.- Conozco mi derecho a retirar mi consentimiento en cualquier momento y sin dar explicación alguna. También a acceder, rectificar o cancelar los datos. Se realizará por escrito dirigido a esta Nuuma Genetics acompañando copia del DNI para comprobación de la identidad.

He sido informada adecuadamente de los doce puntos anteriores y de los temas que de ellos se derivan. Han sido respondidas todas mis preguntas y dudas surgidas por el Dr./Dra.

.....

Fecha:Firma:

Constato que he informado al sujeto de los puntos anteriores

Fecha:Firma:

(el responsable de la obtención de la muestra)