

CONSENTIMIENTO INFORMADO

COD.

Cumplimentar por el laboratorio

| | |
|--|-----------------------|
| Código Identificador de Paciente: | Semanas de Gestación: |
| Nombre y Apellidos: | Fecha de nacimiento: |
| Motivo de consulta: | |
| Tipo de Gestación (Única, Gemelar, especificar): | |
| Dirección completa con Código Postal y Ciudad: | DNI: |
| Correo electrónico del paciente: | Teléfono: |
| Nombre del Facultativo: | Correo electrónico: |
| Clínica/Hospital/Laboratorio | Número de Teléfono: |

Los datos obtenidos en este estudio son confidenciales y deben ser manejados sobre la base de estrictos principios de privacidad.

1. He recibido la información de mi especialista sobre la indicación, propósito, características y riesgos potenciales del estudio genético Prenatal del feto mediante cariotipo molecular con la tecnología **KaryoNIM Prenatal**. Asimismo, he tenido la oportunidad de leer la información facilitada sobre el test y mis preguntas han sido respondidas satisfactoriamente.
2. Declaro que la información personal y médica que he proporcionado es verídica y fiable.
3. Comprendo que el cariotipo Molecular con **KaryoNIM Prenatal**, se realiza a partir de la extracción de ADN fetal procedente del líquido Amniótico, tejido corial ó sangre fetal y permite detectar todas las alteraciones cromosómicas desequilibradas visibles al microscopio óptico con repercusión clínica, además de aquellas debidas a deleciones y/o duplicaciones responsables de los síndromes que están descritos en el catálogo que se adjunta de **KaryoNIM Prenatal**.
4. Comprendo que es posible que se me solicite una nueva muestra si la complejidad diagnóstica hace necesario la realización de otras pruebas genéticas ó si la muestra obtenida no resulta óptima en calidad ó cantidad. Así mismo, he entendido que existe la posibilidad de que se requiera muestra de sangre de los padres con el fin de ayudar a un mejor diagnóstico del cariotipo fetal.
5. Comprendo y acepto que el equipo clínico pueda ponerse en contacto conmigo para solicitarme datos clínicos adicionales.
6. Comprendo que el estudio de normalidad no garantiza el diagnóstico completo del estado fetal tanto referido a retraso mental como a malformaciones congénitas u otras alteraciones genéticas, debidos a las limitaciones propias de la tecnología empleada.

Si usted **NO DESEA** recibir esta información, por favor indíquelo colocando sus iniciales aquí: _____
 Firmando este documento, doy mi consentimiento para realizar el test de secuenciación del exoma.

Fecha: _____

Firma Paciente/Tutor Legal: _____

Firma Facultativo: _____

Si Padre, Madre ó Tutor Legal: Nombre y Apellidos y DNI _____

AUTORIZACIÓN PARA EL USO DE LOS RESULTADOS

Los resultados obtenidos pueden contribuir a incrementar la capacidad analítica del test y el estado del conocimiento actual, con el consiguiente beneficio para nuevos estudios. Por ello, doy mi consentimiento para que NIMGenetics use mi información clínica y los resultados obtenidos para publicaciones científicas, estudios de calidad, ó bases de datos, en el ámbito sanitario. NIMGenetics garantizará la confidencialidad de la información. Esta autorización puede ser anulada mediante notificación a info@nimgenetics.com.

Si usted **NO DESEA** que los datos obtenidos sean utilizados de esta manera, indíquelo colocando sus iniciales aquí: _____

KaryoNIM[®] PRENATAL INFORMACIÓN

El Cariotipo Molecular con **KaryoNIM[®] Prenatal** está orientado al estudio de regiones genómicas en las que se conoce la patología asociada a su ganancia (duplicación/amplificación, trisomía cromosómica) ó pérdida (microdelección, monosomía o nulisomía cromosómica). Esta prueba se realiza a partir de la extracción de ADN fetal procedente de muestras obtenidas mediante métodos de diagnóstico invasivo (amniocentesis, biopsia corial ó funiculocentesis). **KaryoNIM[®] Prenatal** permite detectar todas las alteraciones cromosómicas desequilibradas visibles al microscopio óptico, además de aquellas debidas a deleciones y/o duplicaciones responsables de los síndromes que están descritos en el Catálogo que se adjunta de KaryoNIM Prenatal.

KaryoNIM[®] Prenatal, se basa en la tecnología de Array CGH que consiste en la hibridación competitiva del ADN de la muestra en estudio frente a un ADN de una muestras “control” sana o de referencia. Cantidades equivalentes de ADN de ambas fuentes son marcadas, en su totalidad, con dos fluorocromos diferentes y son puestas a hibridar de forma competitiva sobre secuencias conocidas de ADN de referencia, que representan de forma fidedigna y proporcional a todo el genoma humano, y que están dispuestas sobre una plataforma física en forma de micromatriz (también llamado microarray o, simplemente, array). Se trata de una tecnología de carácter diagnóstico ya implementada en la práctica clínica.

En algunos casos, existe la posibilidad de que se requiera la realización de pruebas complementarias sobre la muestra remitida, ó que sea necesario solicitar una muestra de sangre de los progenitores para completar el estudio.

Se requerirá una nueva muestra si la muestra obtenida no resulta óptima en calidad ó cantidad ó si la complejidad diagnóstica hace necesario la realización de otras pruebas genéticas.

Los excedentes de muestra (ADN) serán almacenados, en caso de obtener alguno, durante un máximo de 5 años, para poder ser utilizados en aquellos casos en los que sea necesaria una repetición del estudio para confirmación diagnóstica, destruyéndose posteriormente (ley 14/2007).

Limitaciones de las pruebas

Mediante **KaryoNIM[®] Prenatal** no es posible detectar reordenamientos cromosómicos equilibrados (por ejemplo translocaciones equilibradas), poliploidías completas, ni la presencia de mosaicismos por debajo de, aproximadamente, un 30% de la población celular.

Este array no incluye síndromes de penetrancia incompleta o con dudas sobre su patrón de herencia. Así mismo, no permite el diagnóstico de aquellas alteraciones que sean debidas a disomías uniparentales ó mutaciones de genes.

Adicionalmente, no se detectarán alteraciones cromosómicas no listadas en el catálogo de síndromes, cuando éstas tengan un tamaño inferior a 2 Mb, o que aún siendo de tamaño superior a 2 Mb, no se conozca su implicación en el fenotipo del paciente.

Este estudio no detecta anomalías por debajo de su límite de resolución que podrían detectarse con arrays de mayor resolución al utilizado.

Un resultado de normalidad en este estudio no garantiza el diagnóstico completo del estado fetal tanto referido a retraso mental como a malformaciones congénitas u otras alteraciones genéticas puesto que no se puede excluir la presencia de síndromes de causa genética o ambiental no asociados a las alteraciones detectables con las técnicas.

Informe de Resultados

Los resultados estarán disponibles en 5 días laborables desde la confirmación de la calidad del ADN. En ocasiones excepcionales este periodo puede alargarse debido a diferentes causas metodológicas. El informe correspondiente de la prueba será enviado, de manera encriptada, al facultativo peticionario, para que sea explicado en consulta. En algunos casos su médico le recomendará asesoramiento con un genetista clínico o un asesor en genética a la vista de los resultados.

Protección de datos y confidencialidad

Conforme a la Ley 41/2002 Reguladora de la Autonomía del Paciente y a la Ley 15/1999 de Protección de Datos de Carácter Personal, el peticionario debe disponer del consentimiento del paciente para llevar a cabo las pruebas diagnósticas solicitadas y para el tratamiento de sus datos. De este modo, y como información a facilitar al paciente, hemos de comunicarles que los datos recogidos en el presente formulario serán incorporados a un fichero automatizado de carácter confidencial, debidamente inscrito en la Agencia Española de Protección de Datos, conforme a los términos establecidos en la Ley 15/1999, cuya titularidad corresponde a NIMGenetics, S.L, con la finalidad de gestionar el estudio de diagnóstico en el formulario descrito, pudiendo ejercer el paciente en cualquier momento los derechos de acceso, rectificación, cancelación u oposición, reconocidos por la citada normativa en materia de protección de datos de carácter personal, dirigiéndose a la siguiente dirección: NIMGENETICS, S.L.