

CONSENTIMIENTO INFORMADO

COD.

 Cumplimentar por el laboratorio

Código Identificador de Paciente:	Semanas de Gestación:
Nombre y Apellidos:	Fecha de nacimiento:
Motivo de consulta:	Nº de fetos:
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 del facultativo sobre la indicación, propósito, características y riesgos potenciales de **TrisoNIM[®] PREMIUM**. Asimismo, he tenido la oportunidad de leer la información facilitada sobre el test y mis preguntas han sido respondidas satisfactoriamente.
2. Comprendo que este test tiene el propósito de establecer, con una alta probabilidad, el riesgo fetal de presentar trisomías de los cromosomas 21, 18 y 13. Adicionalmente, el test informará, si es posible, acerca de las aneuploidías sexuales más comunes, otras cromosomopatías y la presencia de los síndromes de microdelección especificados en la información adjunta a este consentimiento.
3. Comprendo que en el 0,1% de los casos no se obtienen resultados concluyentes. Entiendo que se me puede solicitar una nueva extracción de sangre para repetir la prueba. Esta situación supondrá un incremento en el tiempo de respuesta establecido.
4. Comprendo que los resultados de este test son valores de referencia y no suponen, por sí solos, un elemento de diagnóstico clínico. Los resultados obtenidos de este cribado deben evaluarse junto con otros criterios clínicos, por lo que se recomienda que dichos resultados sean comunicados en consulta médica.
5. Comprendo que mediante la realización de esta prueba se puede obtener información genética del feto o de la madre no relacionada con la preocupación médica para la cual esta prueba ha sido solicitada. Estos hallazgos, que se incluirían como nota informativa en el informe de resultados podrían requerir la realización de pruebas adicionales.
 Marco esta casilla para indicar que **NO** deseo que se me comunique esta información.

En caso de **EMBARAZO GEMELAR**, señalo en esta casilla que comprendo las limitaciones del test para este tipo de análisis.

Adicionalmente, marco esta casilla para indicar que deseo que **NO SE ME COMUNIQUE** el resultado del estudio de detección de cromosoma Y fetal en sangre materna.

Por todo ello, doy mi consentimiento para realizar el test **TrisoNIM[®] PREMIUM**.

Fecha: _____

Firma Paciente/Tutor Legal: _____

Firma Facultativo: _____

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: _____

TrisoNIM[®] PREMIUM INFORMACIÓN

TrisoNIM[®] PREMIUM es un test de cribado prenatal que se realiza a partir del análisis del ADN fetal presente en la sangre materna. Este test evalúa el riesgo de trisomía fetal para los cromosomas 21, 18 ó 13. Asimismo, este estudio es informativo para la detección de los síndromes de microdelección 1p36, 1q32-q41, 2q33.1, 5p15 (síndrome de cri-du-chat) 10p14-13, 11q23-qter (síndrome de Jacobsen) ó 16p12.2-p11.2; para la presencia de las trisomías 9,16 ó 22 y para la identificación de las secuencias genómicas de los cromosomas sexuales X e Y. Este test se puede realizar a partir de la semana 10 de embarazo.

TrisoNIM[®] PREMIUM no tiene riesgos para el feto y es extremadamente sensible, con una precisión de detección de aproximadamente el 99% y cercana al 100% para el síndrome de Down. Para su realización sólo es necesaria la obtención de 10 ml de sangre materna.

Acerca de la enfermedad y del método de detección

El síndrome de Down, es una de las anomalías cromosómicas más frecuentes. Este síndrome, debido a la presencia de una trisomía 21, presenta una incidencia, de aproximadamente, 1 por cada 800 nacimientos. Los individuos afectados presentan un fenotipo facial característico, asociado a diversos grados de discapacidad intelectual y ocasionalmente a malformaciones de órganos.

El síndrome de Edwards, debido a la trisomía del cromosoma 18, y el síndrome de Patau, debido a la trisomía del cromosoma 13, cursan con un cuadro clínico severo con múltiples malformaciones, que se asocian a una alta tasa de muerte perinatal. Estos síndromes se presentan con una frecuencia, de aproximadamente, 1 por cada 5000 y 16000 nacimientos, respectivamente. Otras cromosopatías con menor prevalencia como las trisomías 9, 16 ó 22 que cursan en su mayoría con abortos espontáneos también son incluidas en este test de cribado prenatal.

Asimismo, se evaluará la presencia de los síndromes de microdelección 1p36, 1q32-q41, 2q33.1, 5p15 (síndrome de cri-du-chat), 10p14-p13, 11q23-qter (síndrome de Jacobsen) ó 16p12.2-p11.2. Estos síndromes que afectan a pequeñas porciones del genoma, son responsables de malformaciones en diversos órganos y de la discapacidad intelectual observada en los portadores de estas alteraciones genéticas.

Adicionalmente, el test permite detectar la presencia de secuencias genómicas de los cromosomas sexuales X e Y provenientes del feto y presentes en la sangre materna. Por ello se incluye, en este mismo consentimiento, un apartado donde la paciente acepta o declina que se le informe de la detección de material del cromosoma Y en sangre materna.

Este test NO es considerado en la actualidad como un test diagnóstico de la presencia de trisomías. Con respecto a las estimaciones de riesgo relativas a los síndromes de microdelección, ó la identificación de material genómico de los cromosomas X e Y en sangre materna el test tiene un valor estrictamente informativo y no diagnóstico.

Los resultados del test de cribado serán informados como de riesgo alto, en aquellos casos en los que se detecte alguna de las alteraciones genómicas incluidas en este test. El resultado de riesgo alto para

cualquier hallazgo debe ser validado sobre una muestra obtenida por una técnica de diagnóstico invasiva mediante citogenética convencional ó molecular (cariotipo, QF-PCR, FISH ó array-CGH).

Los resultados de este test de cribado serán informados como de riesgo bajo, en aquellos casos en los que no se detecte ninguna de las alteraciones analizadas. Un resultado de bajo riesgo/no detección no excluye absolutamente la posibilidad de una alteración, debido a que deben tenerse en consideración las limitaciones propias del test que se especifican a continuación.

El test **TrisoNIM[®]** analiza otras regiones del genoma, no incluidas en los cromosomas y microdelecciones indicadas. Es importante entender que en ocasiones excepcionales podemos identificar alteraciones genéticas en el feto ó en la madre en estas regiones. Este hallazgo incidental se incluirá en el informe de resultados como nota informativa debido a que el análisis de estas regiones no puede ser realizado con la misma rotundidad estadística que las regiones genéticas objeto de este estudio. La aparición de estos hallazgos podría requerir la realización de pruebas invasivas ó de imagen adicionales.

El informe estará disponible en un periodo medio de 5 días laborables desde el momento en que el laboratorio recibe la muestra. En ocasiones excepcionales este periodo puede alargarse hasta un máximo de tres semanas debido a diferentes causas metodológicas. Los resultados del informe serán no informativos cuando se obtenga un resultado no concluyente, esta situación ocurre en menos del 0,1% de los estudios realizados.

Los excedentes de muestra serán almacenados durante un máximo de 3 meses, para poder ser utilizados en aquellos casos en los que sea necesaria una repetición del estudio para confirmación diagnóstica. El material generado a partir del DNA obtenido de las muestras, denominado librerías genómicas, serán destruidos después de un año (ley 14/2007).

Limitaciones del test

1. Las siguientes situaciones impiden obtener un resultado fiable en el test: madre portadora de alguna de las alteraciones a analizar, mosaicismo fetal de las alteraciones genómicas analizadas, alteración cromosómica en regiones no analizadas, triploidías completas ó microdelecciones cromosómicas en las 7 regiones analizadas de un tamaño inferior al límite de resolución de la técnica, que se considera actualmente de aproximadamente 10Mb.
2. Si la embarazada que se somete al test ha recibido recientemente una transfusión sanguínea alogénica, trasplante, terapia inmunitaria o terapia de células madre, es posible que el resultado sea falso debido a la interferencia por ADN exógeno. Por favor, indique en el consentimiento ó directamente a su médico si este es su caso.
3. En el caso de embarazos gemelares no es posible ajustar un porcentaje de eficacia similar al de la prueba para embarazos unitarios, por ello se informará a la paciente del riesgo (bajo o alto) sin dar un valor numérico. No se informará del estado de los cromosomas sexuales (incluyendo sexo fetal), ni sobre las estimaciones de riesgo relativas a los síndromes de microdelección. Consulte con su médico en caso de gemelo evanescente. NO OLVIDE indicar en el consentimiento si se trata de un embarazo gemelar.

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: NIMGENTICS, S.L.