

CONSENTIMIENTO INFORMADO PARA ANÁLISIS PRENATAL NO INVASIVO DE TRISOMÍAS FETALES

Propósito

El análisis prenatal no invasivo analiza ADN fetal libre, circulante en la sangre materna. Este test es una nueva opción para el análisis de las trisomías 13, 18 y 21.

Características del análisis

El ADN del feto circula en la sangre materna. A diferencia de las células intactas fetales, que pueden persistir durante años después del embarazo, el ADN fetal libre circulante es el resultado de la rotura de células fetales (principalmente de la placenta) y se elimina del sistema materna en apenas unas horas. Así, el ADN fetal detectado durante el embarazo representa ADN del feto actual.

A pesar de que sólo entre 10-15% del ADN libre circulante en sangre materna es del feto, éste puede ser detectado y medido. Las diferencias cuantitativas en fragmentos cromosómicos en sangre materna se pueden usar para distinguir fetos afectados con una trisomía 21 y algunas otras aneuploidias, de aquellos que no lo están afectados.

Cuándo se realiza el análisis

El análisis se puede realizar desde la semana 12. Normalmente, se realiza entre la semana 12 y 20. El resultado puede tardar 20 días.

Indicación materna para el análisis

Este análisis se puede realizar en cualquier madre, especialmente aquellas con un alto riesgo para trisomía 21 debido a:

- Avanzada edad materna.
- Cribado del primer trimestre anormal.
- Historia personal o familiar de aneuploidias.

Si existe evidencia ecográfica de una posible alteración en el feto, se recomienda recurrir directamente a una amniocentesis.

Riesgo para el feto

Este análisis es no invasivo, dado que se realiza sobre una muestra de sangre materna, de forma que no existe riesgo de aborto u otros resultados adversos asociados a métodos invasivos.

Capacidad de detección y precisión

- Trisomía 21. Al menos el 99% de todos los embarazos con trisomía 21 se detectarán utilizando este test. La tasa de falso positivo es aproximadamente del 0,03 %. Por este motivo, se recomienda confirmar un resultado anormal del test con una amniocentesis o biopsia de vellosidad corial.
- Trisomía 18. Al menos el 99% de todos los embarazos con trisomía 18 se detectarán utilizando este test. La tasa de falso positivo es aproximadamente del 0,03 %. Por este motivo, se recomienda confirmar un resultado anormal del test con una amniocentesis o biopsia de vellosidad corial.

- Trisomía 13. Al menos el 99% de todos los embarazos con trisomía 13 se detectarán utilizando este test. La tasa de falso positivo es aproximadamente del 0,1 %. Por este motivo, se recomienda confirmar un resultado anormal del test con una amniocentesis o biopsia de vellosidad corial.

Implicaciones de un resultado positivo

El análisis es muy sensible para las trisomías 21, 18 y 13. Sin embargo, se han dado casos de falsos positivos, por lo que se recomienda confirmar un resultado positivo con otro análisis como amniocentesis o biopsia de vellosidad corial.

Implicaciones de un resultado negativo

Aunque el análisis es muy específico y sensible, es importante recordar que no es del 100%. Un resultado negativo no puede garantizar de forma absoluta que el feto no está afectado.

Implicaciones de un resultado no informativo

En ocasiones no es posible obtener un resultado claro porque no hay suficiente ADN fetal en la muestras debido a varias razones clínicas, que pueden incluir elevado peso materno o edad gestacional temprana, entre otras. En esas ocasiones, se debe reconsiderar la opción de obtener una nueva muestra más tarde, -hacer pruebas convencionales o declinar cualquier tipo de test.

Alternativas a la prueba

Todas las formas de pruebas prenatales para detectar alteraciones genéticas en el feto tienen beneficios y limitaciones en cuanto al riesgo para el embarazo, lo que se puede detectar y la precisión. La selección de una tipo de prueba u otra debe tomarse en consulta con su médico. La principal alternativa a esta prueba consiste en realizar un cariotipo, FISH o microarray CGH con muestra obtenida mediante amniocentesis o biopsia de vellosidad corial. Dicha prueba tiene validez diagnóstica y un riesgo de aborto para el feto entorno al 1%. Otra alternativa es el cribado del primer trimestre. Este cribado no supone ningún riesgo para el feto pero su tasa de detección está entorno al 80%. Es probable que, de forma rutinaria, le hayan realizado o le vayan a realizar la prueba del cribado del primer trimestre en su hospital.

Obtención de la muestra

La muestra se obtiene mediante venopunción que puede realizar en cualquier laboratorio autorizado para ello. Los gastos ocasionados por la extracción corren a cuenta del solicitante y se abona directamente en el laboratorio donde se haya hecho. No se requiere acudir en ayunas.

La muestra de sangre debe conservarse en tubos especiales o bien ser procesada inmediatamente tras su extracción. Previamente a la extracción, debe haber recibido el tubo y las instrucciones. De no ser así, contacte inmediatamente con el laboratorio. Asimismo, es aconsejable contactar con el laboratorio unos días antes de la toma de muestra para poder coordinar todo el procedimiento.

Una vez realizada la extracción, contacte con el laboratorio y enviaremos un mensajero a recogerla.

Debe tener en cuenta que un en algunos casos (aproximadamente el 1%) no se obtiene suficiente cantidad de muestra con una sola extracción de sangre, debido a que el



ADN puede estar en baja concentración o haberse degradado. En esos casos, se solicitaría una segunda extracción de sangre.

Tiempo de entrega de resultados

Los resultados suelen tardar 20 días. Es aconsejable que los solicitantes reciban consejo de su ginecólogo antes y después de la obtención de la muestra. Si así lo desean, es posible enviar copia del informe a un médico de su elección.

Revocación del consentimiento

Este consentimiento y la autorización para la realización de la prueba pueden ser revocado en cualquier momento por ambas partes.

Datos de contacto

En cualquier momento puede contactar con laboratorio para recibir más información, escribiendo a la dirección de correo info@bioarray.es o bien llamando al 96.668.25.00.

Mediante la firma del presente documento el solicitante certifica que ha leído y comprendido la información, ha recibido las explicaciones que ha solicitado, las ha entendido y está satisfecho con las mismas.

Doy mi consentimiento para el almacenamiento y conservación de las muestras para su posible utilización en la investigación sobre enfermedad genética.

Sí

No

Firma de la madre

DNI:

Fecha:

Firma del padre

DNI:

Fecha

Firma del Doctor (si procede)

Fecha:

CONSENTIMIENTO INFORMADO PARA ANÁLISIS PRENATAL NO INVASIVO DE TRISOMÍAS FETALES

Propósito

El análisis prenatal no invasivo analiza ADN fetal libre, circulante en la sangre materna. Este test es una nueva opción para el análisis de las trisomías 13, 18 y 21.

Características del análisis

El ADN del feto circula en la sangre materna. A diferencia de las células intactas fetales, que pueden persistir durante años después del embarazo, el ADN fetal libre circulante es el resultado de la rotura de células fetales (principalmente de la placenta) y se elimina del sistema materna en apenas unas horas. Así, el ADN fetal detectado durante el embarazo representa ADN del feto actual.

A pesar de que sólo entre 10-15% del ADN libre circulante en sangre materna es del feto, éste puede ser detectado y medido. Las diferencias cuantitativas en fragmentos cromosómicos en sangre materna se pueden usar para distinguir fetos afectados con una trisomía 21 y algunas otras aneuploidias, de aquellos que no lo están afectados.

Cuándo se realiza el análisis

El análisis se puede realizar desde la semana 12. Normalmente, se realiza entre la semana 12 y 20. El resultado puede tardar 20 días.

Indicación materna para el análisis

Este análisis se puede realizar en cualquier madre, especialmente aquellas con un alto riesgo para trisomía 21 debido a:

- Avanzada edad materna.
- Cribado del primer trimestre anormal.
- Historia personal o familiar de aneuploidias.

Si existe evidencia ecográfica de una posible alteración en el feto, se recomienda recurrir directamente a una amniocentesis.

Riesgo para el feto

Este análisis es no invasivo, dado que se realiza sobre una muestra de sangre materna, de forma que no existe riesgo de aborto u otros resultados adversos asociados a métodos invasivos.

Capacidad de detección y precisión

- Trisomía 21. Al menos el 99% de todos los embarazos con trisomía 21 se detectarán utilizando este test. La tasa de falso positivo es aproximadamente del 0,03 %. Por este motivo, se recomienda confirmar un resultado anormal del test con una amniocentesis o biopsia de vellosidad corial.
- Trisomía 18. Al menos el 99% de todos los embarazos con trisomía 18 se detectarán utilizando este test. La tasa de falso positivo es aproximadamente del 0,03 %. Por este motivo, se recomienda confirmar un resultado anormal del test con una amniocentesis o biopsia de vellosidad corial.

- Trisomía 13. Al menos el 99% de todos los embarazos con trisomía 13 se detectarán utilizando este test. La tasa de falso positivo es aproximadamente del 0,1 %. Por este motivo, se recomienda confirmar un resultado anormal del test con una amniocentesis o biopsia de vellosidad corial.

Implicaciones de un resultado positivo

El análisis es muy sensible para las trisomías 21, 18 y 13. Sin embargo, se han dado casos de falsos positivos, por lo que se recomienda confirmar un resultado positivo con otro análisis como amniocentesis o biopsia de vellosidad corial.

Implicaciones de un resultado negativo

Aunque el análisis es muy específico y sensible, es importante recordar que no es del 100%. Un resultado negativo no puede garantizar de forma absoluta que el feto no está afectado.

Implicaciones de un resultado no informativo

En ocasiones no es posible obtener un resultado claro porque no hay suficiente ADN fetal en la muestras debido a varias razones clínicas, que pueden incluir elevado peso materno o edad gestacional temprana, entre otras. En esas ocasiones, se debe reconsiderar la opción de obtener una nueva muestra más tarde, -hacer pruebas convencionales o declinar cualquier tipo de test.

Alternativas a la prueba

Todas las formas de pruebas prenatales para detectar alteraciones genéticas en el feto tienen beneficios y limitaciones en cuanto al riesgo para el embarazo, lo que se puede detectar y la precisión. La selección de una tipo de prueba u otra debe tomarse en consulta con su médico. La principal alternativa a esta prueba consiste en realizar un cariotipo, FISH o microarray CGH con muestra obtenida mediante amniocentesis o biopsia de vellosidad corial. Dicha prueba tiene validez diagnóstica y un riesgo de aborto para el feto entorno al 1%. Otra alternativa es el cribado del primer trimestre. Este cribado no supone ningún riesgo para el feto pero su tasa de detección está entorno al 80%. Es probable que, de forma rutinaria, le hayan realizado o le vayan a realizar la prueba del cribado del primer trimestre en su hospital.

Obtención de la muestra

La muestra se obtiene mediante venopunción que puede realizar en cualquier laboratorio autorizado para ello. Los gastos ocasionados por la extracción corren a cuenta del solicitante y se abona directamente en el laboratorio donde se haya hecho. No se requiere acudir en ayunas.

La muestra de sangre debe conservarse en tubos especiales o bien ser procesada inmediatamente tras su extracción. Previamente a la extracción, debe haber recibido el tubo y las instrucciones. De no ser así, contacte inmediatamente con el laboratorio. Asimismo, es aconsejable contactar con el laboratorio unos días antes de la toma de muestra para poder coordinar todo el procedimiento.

Una vez realizada la extracción, contacte con el laboratorio y enviaremos un mensajero a recogerla.

Debe tener en cuenta que un en algunos casos (aproximadamente el 1%) no se obtiene suficiente cantidad de muestra con una sola extracción de sangre, debido a que el



ADN puede estar en baja concentración o haberse degradado. En esos casos, se solicitaría una segunda extracción de sangre.

Tiempo de entrega de resultados

Los resultados suelen tardar 20 días. Es aconsejable que los solicitantes reciban consejo de su ginecólogo antes y después de la obtención de la muestra. Si así lo desean, es posible enviar copia del informe a un médico de su elección.

Revocación del consentimiento

Este consentimiento y la autorización para la realización de la prueba pueden ser revocado en cualquier momento por ambas partes.

Datos de contacto

En cualquier momento puede contactar con laboratorio para recibir más información, escribiendo a la dirección de correo info@bioarray.es o bien llamando al 96.668.25.00.

Mediante la firma del presente documento el solicitante certifica que ha leído y comprendido la información, ha recibido las explicaciones que ha solicitado, las ha entendido y está satisfecho con las mismas.

Doy mi consentimiento para el almacenamiento y conservación de las muestras para su posible utilización en la investigación sobre enfermedad genética.

Sí

No

Firma de la madre

DNI:

Fecha:

Firma del padre

DNI:

Fecha

Firma del Doctor (si procede)

Fecha: