

SOLICITUD  
CRIBADO PRENATAL

MÉDICO SOLICITANTE

NOMBRE DEL MÉDICO\*

SERVICIO

INSTITUCIÓN\*

TELÉFONO

EMAIL\*

CIUDAD

PAÍS

INFORMACIÓN DE LA GESTANTE

NOMBRE\*

FECHA DE NACIMIENTO\* (dd/mm/aaaa)

Nº HISTORIA CLÍNICA

PESO DE LA GESTANTE\*

GRUPO ÉTNICO\*

SEXO\*

EN CASO DE FACTURAR AL PACIENTE:

Kgs

femenino

NIF

DIRECCIÓN

CÓDIGO POSTAL

POBLACIÓN

PAÍS

PRUEBA\*

☐ COMBINADO 1ER TRIMESTRE  
TN + PAPP-A +  $\beta$ hCGlibre (11s – 13s+6d)☐ CRIBADO COMBINADO PRECOZ  
PAPP-A +  $\beta$ hCGlibre (9s – 11s)] + [TN + ON (11s – 13s+6d)☐ 2º TRIMESTRE  
AFP +  $\beta$ hCGlibre (14 – 22 semanas)☐ DTN  
AFP (14-22 semanas)

## FECHA DE TOMA DE MUESTRA\*

FECHA Y HORA  
DE LA TOMA DE MUESTRA  
(dd/mm/aaaa)LUGAR DE LA TOMA  
DE MUESTRA

LMP (dd/mm/aaaa)

EDAD GESTACIONAL EN EL MOMENTO DE LA TOMA DE MUESTRA:

por FUR \_\_\_\_\_ semanas, \_\_\_\_\_ días.

por ECO \_\_\_\_\_ semanas, \_\_\_\_\_ días.

## FECHA ECOGRÁFICA\*

FECHA ECOGRAFÍA (dd/mm/aaaa)

EDAD GESTACIONAL

\_\_\_\_\_ semanas, \_\_\_\_\_ días.

N.º fetos

CORIONICIDAD

LCN

mm

TN

mm

HUESO NASAL

☐ presente☐ ausente☐ sin evaluación

## INFORMACIÓN CLÍNICA\*

SÍ NO

Otros cribados en esta gestación

☐ ☐

Embarazada insulínoddependiente antes del embarazo

☐ ☐

Si NO, ¿está en tratamiento con insulina?

☐ ☐

Fumadora

☐ ☐

Pérdida de sangre en este embarazo

☐ ☐

Estudios cromosómicos previos

☐ ☐

Hijo anterior con Síndrome de Down

☐ ☐

Ác. valproico / anticonvulsivantes en este embarazo

☐ ☐

Hijo anterior con defecto del tubo neural (DTN)

☐ ☐

Historia familiar de anomalía no DTN

☐ ☐

SÍ NO

REPRODUCCIÓN ASISTIDA

☐ ☐

FECHA EXTRACCIÓN (dd/mm/aaaa)

MÉTODO

TRANSFERENCIA EMBRIONARIA (dd/mm/aaaa)

Edad donante

DOB donante (dd/mm/aaaa)

Confirmando que (i) el paciente (o representante legal) consiente la realización del test y obtuvo el consentimiento informado del mismo, (ii) el consentimiento informado del paciente cumple los requisitos obligatorios por ley y que (iii) y que facilito a CGC Genetics toda la información clínica indispensable para la realización del test.

Confirmando que (i) he sido informada sobre los beneficios, riesgos y limitaciones del test a realizar, (ii) hice todas las preguntas que considero pertinentes y entendí las explicaciones y (iii) comprendo que un resultado normal no garantiza un bebé normal. Autorizo la realización del estudio genético solicitado y la utilización de la muestra para este fin.

☐ Conforme ☐ No conforme

La muestra puede ser utilizada también para fines de investigación científica.

☐ Conforme ☐ No conformeFIRMA DEL MÉDICO  
(obligatorio)

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

FIRMA DE LA GESTANTE

(utilizar en el caso de que no exista otro consentimiento informado)

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

## CRIBADO PRENATAL

Ésta es una breve descripción del Cribado prenatal. En el caso de que tenga más preguntas, por favor, consulte a su médico.

### Cribado Combinado del Primer Trimestre (Ecográfico y Bioquímico)

- Efectuado entre las 11 semanas y las 13 semanas + 6 días de embarazo, este Cribado combina la información de un examen ecográfico y de una prueba sanguínea.
- El examen ecográfico evalúa con precisión la edad de gestación siendo también medida la translucencia nuchal (TN).
- La muestra de sangre es analizada para medir dos valores (Fracción libre de la Gonadotropina Coriónica Humana – Beta libre – y Proteína-A plasmática placentaria Asociada al Embarazo – PAPP-A) presentes en la sangre de todas las mujeres embarazadas.
- Los resultados obtenidos en los exámenes ecográficos y bioquímicos son combinados posteriormente con los resultados de la prueba sanguínea para calcular un riesgo específico para el Síndrome de Down, trisomía 18 y trisomía 13.
- Precisión del Cribado Combinado del Primer Trimestre: El Cribado Combinado de 1<sup>er</sup> trimestre del embarazo (TN+BhCGlibre+PAPP-A) detecta cerca de 90% - 92% de los bebés con Síndrome de Down y puede además detectar otras anomalías.

### Cribado Combinado Precoz

- El Cribado Combinado Precoz, es una variante del Cribado Combinado del 1<sup>er</sup> Trimestre, en el que la evaluación de los marcadores se realiza lo antes posible: la extracción de sangre y la analítica bioquímica se realiza entre las 9 y las 11 semanas; los datos ecográficos son obtenidos e incluidos en el cálculo de riesgo a las 11-12 semanas.
- Esta combinación nos permite aumentar la eficiencia (tasa de detección del 93% al 97%) y, además, proporciona los resultados tras la realización de la ecografía, planificando precozmente el protocolo en los casos de riesgo elevado.

### Cribado Prenatal del Segundo Trimestre

- Efectuado entre las 14 y las 22 semanas.
- La muestra es analizada para medir dos valores (Alfafetoproteína- AFP - y Beta libre) presentes en la sangre de todas las mujeres embarazadas.
- Los resultados permiten calcular un riesgo para Síndrome de Down, trisomía 18, trisomía 13 y DTNs.
- El Cribado del 2<sup>o</sup> trimestre detecta más de 98% de los bebés con anencefalia, 90% de los casos de espina bífida y 80% de Síndrome de Down.

### Cuando el Cribado Prenatal muestra un riesgo elevado

- Del 3 al 5% de las mujeres tiene un resultado con riesgo elevado.
- Si el Cribado muestra riesgo elevado, deberá considerar la realización de otro método de screening o diagnóstico.
- Su médico le explicará siempre el resultado, sugiriendo otras pruebas (tal como el test prenatal no invasivo, la ecografía de alta resolución o el diagnóstico prenatal, lo que requiere una amniocentesis o una biopsia de vellosidad corial para el estudio cromosómico fetal).
- Actualmente existe una alternativa al diagnóstico invasivo (como son la amniocentesis o la biopsia de vellosidad corial) que se puede realizar a partir de la semana 10 de gestación, un test prenatal no invasivo como es el Test Prenatal TOMORROW que, a partir de sangre materna, detecta las trisomías 21, 18 y 13, identifica el sexo fetal y las aneuploidías del par sexual (Monosomía X, XXX; XXY, XYY). El Test Prenatal TOMORROW tiene una sensibilidad superior al 99% para la trisomía 21.

### Cuando el Cribado Prenatal muestra un riesgo reducido

- Para aumentar la tasa de detección se puede realizar a partir de la semana 10 de gestación, un test prenatal no invasivo como es el Test Prenatal TOMORROW que, a partir de sangre materna, detecta las trisomías 21, 18 y 13, identifica el sexo fetal y las aneuploidías del par sexual (Monosomía X, XXX; XXY, XYY). El Test Prenatal TOMORROW tiene una sensibilidad superior al 99% para la trisomía 21.

### Nota importante

Una prueba de Cribado Prenatal que indique un riesgo reducido no excluye la posibilidad de que el bebé desarrolle Síndrome de Down, trisomía 18 u otra anomalía cromosómica, ni elimina la posibilidad de defectos congénitos, retraso mental u otras enfermedades o síndromes no detectables mediante Cribado Prenatal, indica que existe un riesgo reducido para las anomalías consideradas. Para cualquier aclaración adicional, consulte a su médico o contacte con CGC Genetics.

## AVISO LEGAL

**Procedimiento del Test.** Para realizar el test de cribado prenatal, se necesita sangre de la gestante impregnada en un papel de filtro y enviarlo inmediatamente de manera correcta a CGC Genetics/Centro de Genética Clínica, Rua Sá da Bandeira, 706 – 1<sup>o</sup>, 4000-432 Porto, Portugal, que tras la realización del test, pondrá el resultado a disposición del médico solicitante.

**Limitaciones del Test.** El médico solicitante deberá esclarecer las informaciones sobre el test, incluyendo las limitaciones y riesgos del mismo, descripciones de las alteraciones genéticas estudiadas y lo que el resultado puede significar para el paciente. Se recomienda asesoramiento antes y después de la realización del test. El estudio de cribado prenatal no determina la salud de la gestante. Las siguientes limitaciones pueden estar asociadas al estudio genético en prenatal: 1) El laboratorio podrá no conseguir concluir el test porque la muestra se encuentre en mal estado, impidiendo su procesamiento o por otros problemas técnicos que impidan un resultado concluyente. En estas situaciones, siempre que sea posible, CGC Genetics contactará con la gestante o con el médico solicitante para determinar el procedimiento a seguir.

**Privacidad y resultados del test.** CGC Genetics garantiza la protección y confidencialidad de los datos del paciente y de toda la información originada durante todo el proceso, de acuerdo con la ley. El resultado de su test será entregado al médico que lo solicitó. Si lo desea, por favor solicite una copia de los resultados del test directamente a su médico. Éste es responsable de ofrecerle la interpretación y explicación de los resultados. El equipo de Médicos Genetistas de CGC Genetics está disponible para las explicaciones necesarias a su médico sobre cualquier duda relativa al teste realizado.

**Derechos del paciente.** El paciente puede ejercer el derecho de acceso, rectificación y cancelación de los datos a través de un email dirigido a CGC Genetics, Dirección Clínica, a [customercare@cgcgenetics.com](mailto:customercare@cgcgenetics.com).