

MÉDICO PRESCRIPTOR	NOMBRE DEL MÉDICO		Nº DE COLEGIADO	
	INSTITUCIÓN		SERVICIO	
	DIRECCIÓN	CÓDIGO POSTAL	POBLACIÓN	PAÍS
	EMAIL	TELÉFONO	FAX	
DATOS DE LA PACIENTE	NOMBRE		FECHA DE NACIMIENTO (dd/mm/aaaa)	
	Nº DE CASO	EMAIL	TELÉFONO	SEXO femenino
	POR FAVOR, A RELLENAR EN CASO DE QUE LA FACTURA SEA A NOMBRE DE LA PACIENTE			
	COD FISCAL	DIRECCIÓN	CÓDIGO POSTAL	POBLACIÓN PAÍS

OPCIONES DEL TEST (seleccione sólo una opción)

1 **TOMORROW**

ESTUDIO DE TRISOMÍAS 21, 18 Y 13, IDENTIFICACIÓN DEL SEXO FETAL Y ANEUPLOIDÍAS DE LOS CROMOSOMAS SEXUALES (XX, XXX, XXY, XYY)

2 T21, T18, T13 only:
estudio de trisomías 21, 18 y 13, identificación del sexo fetal

TIPO DE GESTACIÓN

☐ SIMPLE ☐ GEMELAR ^{1,2,3} (2 fetos)

¹ El test no podrá ser realizado en caso de embarazos con más de 2 fetos.

² El sexo fetal es evaluado por la presencia o ausencia del cromosoma Y en sangre materna. En el caso de la detección del cromosoma Y en embarazos gemelares (2 fetos), no es posible confirmar si uno o ambos fetos son varones. Del mismo modo, en los embarazos gemelares no es posible analizar aneuploidías de los cromosomas sexuales, por lo que sólo se puede realizar la prueba T21, T18, T13 only.

³ Es preciso tener en cuenta que los Tests Prenatales No Invasivos son menos sensibles cuando se trata de embarazos gemelares.

seleccionar al menos una opción

- ☐ Edad materna avanzada (35+)
- ☐ Cribado bioquímico alterado
- ☐ Anomalia(s) ecográfica(s)
- ☐ Historial con sospecha de riesgo aumentado de las aneuploidías específicas
- ☐ Riesgo reducido/ansiedad materna
- ☐

IDENTIFICACIÓN DEL SEXO FETAL

IMPORTANTE

- ☐ A rellenar en caso de que **NO** desee recibir información

INFORMACIÓN CLÍNICA

EDAD GESTACIONAL EN LA FECHA DE EXTRACCIÓN

_____ semanas, _____ días.

MÉTODO DE CÁLCULO

- ☐ FUR ☐ Fecha de implantación
- ☐ CRL ☐

FECHA Y HORA DE EXTRACCIÓN (dd/mm/aaaa)

____/____/____ a las ____:____.

LUGAR DE EXTRACCIÓN

ALTURA DE LA PACIENTE

_____ cm

_____ ft in

PESO DE LA PACIENTE

_____ Kgs

_____ lbs

☐ EN ESTA GESTACIÓN EXISTE HISTORIAL DE FETO EVANESCENTE

OBSERVACIONES:

TOMORROW está validado para embarazos únicos y gemelares (2 fetos), realizado a partir de la semana 10 y 0 días, determinado por FUR, CRL u otro método clínicamente adecuado (equivalente a la semana 8 de edad fetal, determinado por la fecha de concepción).

Atención

El tubo tendrá que tener un mínimo de 2 identificaciones, ej. nombre y fecha de nacimiento de la paciente.

El test no podrá ser realizado si: 1) la muestra de sangre es inferior a 7 mL, 2) el tubo no se encuentra identificado adecuadamente, 3) la información clínica no es completa, o 4) el consentimiento informado no se encuentra firmado.



Extracción: 7-10 mL
Tubo Streck

Entrega en
CGC Genetics en 4 días
tras la extracción

Confirmando que (i) este test es de interés clínico, (ii) la paciente consiente realizarse el test mediante de la firma del consentimiento informado (en el reverso), y (iii) el consentimiento informado de la paciente reúne los requisitos obligatorios por la ley habiendo sido (iv) proporcionada a CGC Genetics toda la información clínica indispensable a la realización del test.

Confirmando que (i) he leído cuidadosamente el consentimiento informado, (ii) he sido informada de los beneficios, riesgos y limitaciones del TOMORROW, (iii) he reflejado todas las cuestiones que he considerado importantes y comprendido las explicaciones. Autorizo la realización de TOMORROW en sangre materna para la detección en el feto de las alteraciones de los cromosomas 21, 18, 13 y opcionalmente de los cromosomas X e Y, y la utilización de la muestra para esta finalidad. Declaro que he comunicado al médico prescriptor mi decisión de conocer el sexo fetal.

☐ Acepto ☐ No Acepto

La muestra puede ser utilizada para fines de investigación científica

☐ Acepto ☐ No Acepto

Firma del(la) prescriptor(a): _____
(obligatorio)

Fecha: ____/____/____

Firma de la paciente _____
(obligatorio)

Fecha: ____/____/____



CONSENTIMIENTO INFORMADO DE LA PACIENTE

Introducción. Este consentimiento informado describe los beneficios, riesgos y limitaciones del test prenatal no invasivo **TOMORROW**. Antes de la realización del test y de tomar una decisión, por favor consulte a su médico especialista y lea atentamente este consentimiento informado.

Aplicación. El objetivo de este test es el cribado a partir del ADN de la unidad feto-placentaria (normalmente descrito como ADN fetal) determinadas alteraciones cromosómicas como la trisomía 21, comúnmente conocida como Síndrome de Down. Además, también es posible la detección de la mayoría de los casos de trisomía del cromosoma 18 (Síndrome de Edwards), de trisomía del cromosoma 13 (Síndrome de Patau) y de alteraciones numéricas de los cromosomas sexuales (Síndrome de Turner, Síndrome de Klinefelter, Triple X, Doble Y). Con este test también es posible identificar el sexo fetal (opcional).

Cómo funciona. Este test detecta alteraciones cromosómicas específicas a partir del ADN fetal (material genético) presente en la sangre materna. La tecnología utilizada se denomina Secuenciación de Nueva Generación (NGS).

Con el objeto de ofrecer un servicio integral, el test **TOMORROW** incluye los siguientes servicios:

- Estudio genético prenatal no invasivo de las alteraciones numéricas comunes de los cromosomas 21, 18, 13 en sangre materna, así como de los cromosomas sexuales (X y Y).
- Identificación del sexo fetal. Si no desea conocer el sexo fetal, por favor coménteselo a su médico para que lo indique en la hoja de solicitud.
- Los resultados del test serán descritos como “no detectado” o “detectado”, en caso de haber una probabilidad reducida o aumentada, respectivamente, para las alteraciones cromosómicas estudiadas.
- En caso de resultado positivo (“detectado”), de acuerdo con las recomendaciones de ACOG, ACMG y SMFM¹, se aconseja la confirmación mediante diagnóstico prenatal por técnicas invasivas. En este caso, CGC Genetics ofrece sin ningún coste adicional la realización de un análisis rápido mediante QF-PCR, disponible en 24 a 48 h y también el análisis cromosómico (cariotipo), en una muestra fetal.

Procedimiento del Test. Para la realización del test se necesitan entre 7-10 mL de sangre materna. El tubo de sangre deberá ser enviado a CGC Genetics, Rua Sá da Bandeira, 706 – 1º, 4000-432 Porto, Portugal. Finalizado el test, se le hará llegar el resultado del modo en que usted lo haya autorizado. Si la cantidad de sangre es inferior a 7 mL, la muestra no será procesada y no será realizado el test. De igual forma, la técnica puede no resultar porque la muestra se encuentra 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 a la paciente o médico solicitante para determinar el procedimiento a seguir.

Limitaciones del Test. Hable con su médico para obtener más información sobre el test, incluidas las limitaciones y riesgos del mismo, la capacidad de detección y tasa de error, descripción de las alteraciones cromosómicas testadas y lo que el resultado podrá significar. Se recomienda que solicite usted consejo médico antes y después de la realización del test.

Las siguientes limitaciones están asociadas al test prenatal no invasivo:

- Este test no se puede realizar antes de la semana 10⁺ de gestación, semana determinada por la fecha de la última menstruación, CRL o por otro método clínicamente adecuado (equivalente a la semana 8 de edad fetal, determinado por fecha de concepción).
- Este estudio no es considerado test de diagnóstico, a pesar de que todos los estudios recientes sobre las características de esta prueba demuestran su alta precisión (~ 99%) y la reducción de la tasa de error (<0,5%). Esto significa que, en casos excepcionales, cualquier alteración cromosómica estudiada podrá estar presente, aunque el resultado del test sea negativo o “no detectado” (falso negativo); por otro lado, puede existir un resultado positivo o “detectado” para una de las alteraciones cromosómicas estudiadas y, en la realidad esta alteración no estar presente (falso positivo). Tests con resultados de “no detectado” no descartan la posibilidad de que el feto tenga otras alteraciones cromosómicas diferentes a las estudiadas en este test y dentro de las limitaciones de la técnica (inferior a 1%), defectos congénitos o problemas de salud. Un resultado de “detectado” tendrá que ser confirmado posteriormente mediante la realización de una técnica invasiva de diagnóstico en líquido amniótico (amniocentesis) o vellosidades coriónicas, a través de FISH, QF-PCR o cariotipo.
- El valor de la fracción fetal, por sí solo, no es un factor de exclusión de la muestra. Sin embargo, si el valor obtenido para la fracción fetal es inferior al 4%, la identificación del número de cromosomas 13, 18, 21, X e Y puede no reflejar la constitución cromosómica fetal. Las buenas prácticas de ACMG¹ recomiendan que no se realice una nueva extracción para pruebas no invasivas. Para obtener un resultado definitivo, se debe considerar la realización de QF-PCR/cariotipo en vellosidades coriónicas o líquido amniótico.
- En situaciones en que no sea posible efectuar la determinación de los cromosomas 13, 18, 21, X o Y, las buenas prácticas del ACMG¹ también recomiendan que no se realice una nueva extracción para pruebas no invasivas. Para obtener un resultado definitivo, se debe considerar la realización de QF-PCR/cariotipo en vellosidades coriónicas o líquido amniótico.
- Los estudios demuestran que los altos valores de IMC (índice de masa corporal) afectan a la sensibilidad y especificidad de esta prueba, por lo que en esas situaciones puede valer la pena considerar otros métodos de rastreo.
- Si la embarazada ha recibido recientemente una transfusión de sangre, trasplante, terapia celular o inmunoterapia, no será posible una evaluación precisa del ADN fetal.
- Este test no determina la salud de la madre.
- En casos raros, se pueden obtener resultados incorrectos relacionados con el sexo fetal. En caso de presencia del cromosoma Y en embarazos gemelares (2 fetos), no es posible determinar si uno o los dos fetos son del sexo masculino.
- En el caso de embarazos gemelares en los que haya ocurrido la pérdida de uno de los dos fetos durante la gestación, el resultado del test puede estar influido por la pérdida de uno de los dos fetos y puede no reflejar correctamente la constitución cromosómica del feto superviviente.

Hallazgos incidentales/secundarios. Esta prueba está validada para los cromosomas 13, 18, 21, X e Y, por lo que no serán informados resultados que sugieran alteraciones de otros cromosomas (hallazgos secundarios), que puedan surgir en el análisis realizado para la detección de las aneuploidías analizadas.

Riesgos físicos. Los efectos secundarios procedentes de una toma de sangre son muy poco frecuentes, pero pueden incluir mareos, desmayo, dolor, sangrado, hematomas y, raramente, infecciones.

Privacidad y resultados del test. CGC Genetics se compromete a garantizar la protección y confidencialidad de los datos y de la información originada durante todo el proceso de acuerdo con la ley. El resultado del test será entregado al médico que lo prescribió. Si lo desea, por favor solicite una copia de los resultados del test directamente a su médico. Él es el responsable de transmitirle la interpretación y explicación de los resultados. El equipo de Médicos Genetistas de CGC Genetics está disponible para aclarar cualquier duda, si es necesario, a su médico o a usted, ya sea por teléfono o presencialmente.

Derecho de la paciente. La paciente podrá ejercer el derecho de acceso, rectificación y cancelación de los datos facilitados, de acuerdo con la ley, a través de una carta dirigida a CGC Genetics/Centro de Genética Clínica, Rua Sá da Bandeira, 706 – 1º, 4000-432 Porto, Portugal.

Se recomienda que no sea asumida ninguna decisión clínica irreversible sólo en base al resultado del presente test.

¹ ACOG – American College of Obstetricians and Gynecologists; ACMG – American College of Medical Genetics and Genomics; SMFM – Society for Maternal-Fetal Medicine.