

TEST PRENATAL NO INVASIVO

HOJA DE SOLICITUD



MÉDICO PRESCRIPTOR

NOMBRE DEL MÉDICO

INSTITUCIÓN

DIRECCIÓN

EMAIL

Nº DE COLEGIADO

SERVICIO

CÓDIGO POSTAL

POBLACIÓN

TELÉFONO

DATOS DE LA PACIENTE

NOMBRE

FECHA DE NACIMIENTO

SEXO

Nº DE CASO

EMAIL

TELÉFONO

femenino

POR FAVOR, A RELLENAR EN CASO DE QUE LA FACTURA SEA A NOMBRE DE LA PACIENTE

NIF

DIRECCIÓN

CÓDIGO POSTAL

POBLACIÓN

OPCIONES DEL TEST

☐ TEST PRENATAL No Invasivo

ESTUDIO DE TRISOMÍAS 21, 18 Y 13, IDENTIFICACIÓN DEL SEXO FETAL Y ANEUPLOIDÍAS DE LOS CROMOSOMAS SEXUALES

☐ TEST PRENATAL No Invasivo PLUS

TOMORROW + 5 SÍNDROMES DE MICRODELECIÓN: *síndrome di George (22q11-); síndrome Prader Willi/Angelman (15q11-); síndrome de delección 1p36; síndrome Wolf Hirschhorn (4p-); síndrome Cri-du-Chat (5p-)*

☐ Trisomías 21, 18 y 13

ESTUDIO DE TRISOMÍAS 21, 18 Y 13 E IDENTIFICACIÓN DEL SEXO FETAL.
ESTA OPCIÓN SE REALIZA EN CASOS GEMELARES.

INDICACIÓN CLÍNICA

- ☐ 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

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

INFORMACIÓN CLÍNICA

EDAD GESTACIONAL

_____ semanas, _____ días.

MÉTODO DE CÁLCULO

- ☐ FUR ☐ Fecha de implantación
- ☐ CRL ☐

FECHA Y HORA DE EXTRACCIÓN

_____/_____/_____ a las ____:____.

LUGAR DE EXTRACCIÓN

ALTURA DE LA PACIENTE

PESO DE LA PACIENTE

_____ cm

_____ Kg

- ☐ SEÑALAR EN CASO DE GESTACIÓN GEMELAR
- ☐ EN ESTA GESTACIÓN EXISTE HISTORIAL DE FETO EVANESCENTE

OBSERVACIONES:

El **TEST PRENATAL No Invasivo** 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 24h
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 **TEST PRENATAL No Invasivo**, (iii) he reflejado todas las cuestiones que he considerado importantes y comprendido las explicaciones. Autorizo la realización de **TEST PRENATAL No Invasivo** 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/o panel de microdelecciones y la utilización de la muestra para esta finalidad. Declaro que he comunicado al médico prescriptor mi decisión 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): _____

Fecha: ____/____/____

Firma de la paciente _____

Fecha: ____/____/____

powered by CGC GENETICS
PÁG. 1/2

Atención: Consentimiento informado en el reverso.

CONSENTIMIENTO INFORMADO DE LA PACIENTE

Introducción. Este consentimiento informado describe los beneficios, riesgos y limitaciones del **TEST PRENATAL No Invasivo**. 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) y microdeleciones en ciertos cromosomas (también opcional).

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

Con el objeto de ofrecer un servicio integral, el **TEST PRENATAL No Invasivo** incluye los siguientes servicios:

- Estudio genético prenatal de las alteraciones numéricas comunes de los cromosomas 21, 18, 13 en sangre materna, así como de los cromosomas sexuales. Opcionalmente, podrá incluir el panel de microdeleciones.
- Identificación del sexo fetal. Si no desea conocer el sexo fetal, por favor coménteselo a su médico para que le 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).
- El estudio del sexo fetal se efectúa a partir de la presencia o ausencia del cromosoma Y en sangre materna. En caso de detección del cromosoma Y en embarazo gemelar (2 fetos), no es posible confirmar si uno o ambos fetos son del sexo masculino.

Procedimiento del Test. Para la realización del test se necesita entre 7-10 mL de sangre materna. Si la cantidad de sangre es inferior a 7 ml, la muestra no será procesada y no será realizado el test. El tubo de sangre deberá ser enviado a CGC Genetics C/Colombia, Madrid 28016. Finalizado el test, se le hará llegar el resultado del modo en que usted lo haya autorizado.

Limitaciones del Test.

Las siguientes limitaciones están asociadas al test prenatal no invasivo:

- Este test no se puede realizar antes de la semana 10+0 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 (<0,12%). 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, 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.
- 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.
- El test no podrá ser realizado en caso de embarazos con más de 2 fetos.

Riesgos físicos. Los efectos secundarios procedentes de una toma de sangre no son comunes, 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. Éste es un test genético y como tal debe ser valorado e interpretado por un profesional clínico. El equipo de 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, Dirección Clínica, C/Colombia 47, Madrid 28016.

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.