

ETIQUETA TRF
(por GENYCA)

SU REFERENCIA DE
LA MUESTRA:

ETIQUETA IDENTIFICATIVA
(por GENYCA)

ESTE FORMULARIO CONSTA DE 2 PÁGINAS. LÉALO CON ATENCIÓN.

DATOS DE LA PACIENTE

NOMBRE _____

APELLIDOS _____

DNI _____ (Será la contraseña para abrir el informe de resultados. En menores de edad u otras circunstancias, DNI del representante legal del paciente)

FECHA DE NACIMIENTO _____

DIRECCIÓN _____

CP / LOCALIDAD _____

PROVINCIA / PAIS _____

TELÉFONO _____

E-MAIL PERSONAL PARA ENVÍO DE RESULTADOS
(Tenga en cuenta que recibirá información confidencial)

FECHA DE SOLICITUD _____

Al firmar este documento confirmo la veracidad de los datos aportados,

FIRMA DE LA PACIENTE: _____

FIRMA DEL REPRESENTANTE LEGAL:
(En caso de menores de edad u otras circunstancias)

NOMBRE: _____

DATOS DE ESTA GESTACIÓN

FECHA DE LA ÚLTIMA MENSTRUACIÓN _____

TIPO DE EMBARAZO ÚNICO GEMELAR o EVANESCENTE

EDAD GESTACIONAL F.U.R.: _____ ECOGRAFÍA: _____

ÍNDICE RIESGO COMBINADO T21: _____ T18: _____

FECUNDACIÓN IN-VITRO SI, El óvulo es de la propia paciente.
 SI, El óvulo es de una donante.
 NO

INDICACIÓN MÉDICA Edad materna avanzada
 Anomalías ecográficas
 Cribado del suero materno positivo
 Gestaciones previas con aneuploidías

¿QUIERE SABER EL SEXO DEL BEBÉ? SI NO

DATOS DEL PRESCRIPTOR (Si no adjunta prescripción)

CENTRO _____

NOMBRE DEL FACULTATIVO _____

Nº DE COLEGIADO _____

ESPECIALIDAD _____

DIRECCIÓN _____

CP / LOCALIDAD _____

PROVINCIA / PAIS _____

TELÉFONO _____

E-MAIL PARA ENVÍO DE RESULTADOS
(Tenga en cuenta que recibirá información confidencial)

FIRMA _____

HISTORIAL CLÍNICO

Nº EMBARAZOS A TERMINO _____

Nº EMBARAZOS ECTÓPICOS _____

Nº HIJOS PREMATUROS _____

Nº DE ABORTOS _____

FECHA ÚLTIMO ABORTO _____

ANTECEDENTES DE TRISOMÍAS NO SI Especificar: _____

ANTECEDENTES DE OTRAS ENFERMEDADES GENÉTICAS: _____

ALTURA DE LA PACIENTE _____

PESO DE LA PACIENTE EN LA ACTUALIDAD _____

ANÁLISIS SOLICITADO

NIDA Plus: Aneuploidías 13, 18, 21, 9, 16, 22; cromosomas sexuales X e Y; y microdeleciones

NIDA: Trisomías 13, 18, 21 y sexo fetal

CADENA DE CUSTODIA

TOMA DE MUESTRA _____ FECHA _____

TOMA REALIZADA POR _____

ENVÍO DE LA MUESTRA POR _____

RECEPCIÓN DE LA MUESTRA FECHA _____ POR _____

GENYCA

SGC _____ CONT. E Tr Tj _____

FECHA ESTIMADA DE INFORME _____



INFORMACIÓN SOBRE LA PRUEBA Y DECLARACIÓN DE CONSENTIMIENTO INFORMADO

Se requiere su consentimiento por escrito para realizar el estudio NIDA. Este formulario de consentimiento proporciona información acerca del test, incluyendo para qué se realiza, el proceso del test, y lo que pueden significar los resultados. Antes de firmar este documento, debe consultar a su profesional sanitario y hacer cualquier pregunta que usted tenga con respecto a este test.

NIDA es un test prenatal no invasivo (NIPT) adecuado tanto para gestaciones naturales como para ovodonación. NIDA requiere una extracción de sangre materna mínima de 8 ml a recoger en cada tubo proporcionado. A efectos de control, archivo e investigación, el kit puede contener 2 tubos (20 ml en total). En aproximadamente el 2 % de los casos el porcentaje de ADN fetal (fracción fetal) en el plasma materno no es suficiente para completar el análisis. En estos casos, una muestra de sangre adicional puede ser solicitada.

El objetivo de NIDA es detectar varias anomalías cromosómicas numéricas y estructurales en el feto. La prueba ha sido validada en un estudio clínico. La identificación de estas anomalías se basa en el análisis del ADN celular libre que circula en el torrente sanguíneo materno (cfDNA), el cual contiene una fracción de ADN de la/s placenta/s del/los feto/s (cfDNA). El test también puede informar sobre el sexo del bebé.

Basado en los resultados del test, su médico puede recomendar una prueba invasiva (muestra de vellosidades coriónicas, amniocentesis o cordocentesis) para un diagnóstico final.

NIPT EN cfDNA EN PLASMA MATERNO

El test analiza el ADN celular libre circulante en el torrente sanguíneo de la madre e incorpora el cálculo de la fracción fetal junto con los datos proporcionados por la paciente: edad de la madre (o la edad del donante en caso de gestación por ovodonación), edad gestacional, tipo de embarazo y fecha de la extracción de la muestra de sangre.

El análisis del cariotipo fetal sólo es posible realizando un procedimiento invasivo (muestra de vellosidades coriónicas, amniocentesis o cordocentesis). El NIPT es una prueba de cribado que proporciona el riesgo del feto de tener una anomalía genética. Los resultados deben ser interpretados por un profesional sanitario en el contexto de la historia clínica completa de la gestación. Hoy en día, a partir de la semana 10 de gestación (embarazos únicos), el test prenatal basado en el análisis del ADN celular libre en la sangre materna permite realizar:

- 1) TEST PARA TRISOMÍAS AUTOSÓMICAS. La evaluación del riesgo de los fetos afectados por una trisomía en los autosomas 21, 18 y 13 (T21, T18, T13). Los autosomas son cromosomas que tienen la misma morfología en cada sexo y no llevan información genética sobre la caracterización sexual de un individuo. El término "trisomía" identifica una anomalía que consiste en la presencia de tres cromosomas, en lugar de dos copias. La trisomía 21 (T21) es la aneuploidía más común. Consiste en la presencia de una copia extra del cromosoma 21 y está asociada al síndrome de Down. La trisomía 18 (T18) consiste en la presencia de una copia extra del cromosoma 18 y está asociada al síndrome de Edwards. La trisomía 13 (T13) consiste en la presencia de una copia extra del cromosoma 13 y está asociada al síndrome de Patau.
- 2) TEST PARA ANEUPLOIDÍAS SEXUALES. La detección de aneuploidías en los cromosomas X e Y (47, XYY; 47, XXX; 47, XXY; monosomía X). Los niños con aneuploidía del cromosoma sexual pueden tener dificultades de lenguaje, motor y de aprendizaje y pueden tener complicaciones asociadas con infertilidad, sin embargo pueden tener una vida saludable y productiva.
- 3) TEST PARA MICRODELECCIONES. Detección de microdelecciones. Una microdelección es una pérdida de ADN en un segmento cromosómico que puede abarcar múltiples genes, cada uno potencialmente contribuyente al fenotipo de manera independiente. Algunas microdelecciones no tienen consecuencias clínicas, pero algunos se caracterizan por un complejo fenotipo clínico y de comportamiento. Las microdelecciones se identifican por sus posiciones genómicas y su tamaño.
- 4) DETERMINACIÓN DEL SEXO FETAL. Detección del sexo del feto: masculino o femenino.

Embarazos gemelares. La experiencia del NIPT en gestaciones gemelares es mucho más limitada que en gestaciones de un sólo bebé. La tasa de detección de aneuploidías para gestaciones gemelares es similar a la tasa de detección para gestaciones de un sólo bebé, pero la validación clínica de datos disponibles para el test, en términos de sensibilidad y especificidad, en gestaciones gemelares son todavía limitados.

ESPECIFICACIONES Y RESULTADOS

Este test prenatal ha sido validado en gestaciones de un sólo bebé, gemelos y ovodonación desde la semana 10 de gestación. En los casos de gestaciones gemelares se recomienda un mínimo de 12 semanas de gestación. El test no ha sido validado para gestaciones de más de dos bebés y no predice mosaicismos, translocaciones u otras anomalías genéticas que podrían estar asociados a malformaciones o discapacidades del recién nacido.

Sus resultados le informarán a su médico si hay copias de más o de menos en los cromosomas analizados. Es responsabilidad del profesional prescriptor entender los usos y limitaciones específicas de este test y asegurarse de que usted los entiende correctamente. Su informe de resultados incluirá uno de los tres resultados posibles: 'Aneuploidía No Detectada', 'Aneuploidía Detectada' o 'Alto riesgo de Microdelección Detectada'. El test prenatal no invasivo no es aplicable para todos los problemas de salud: con una 'Aneuploidía No Detectada' el resultado no excluye la posibilidad de que la gestación pueda tener otra anomalía cromosómica/genética, defectos de nacimiento u otras complicaciones. Con una 'Aneuploidía No Detectada' el resultado del test no descarta por completo la presencia de las condiciones que se están detectando, y no garantiza la buena salud del bebé. El test prenatal ha sido validado para los cromosomas 21, 18, 13 y cromosomas sexuales. Un "Alto riesgo de microdelección" se detectará sólo si se cumplen estas condiciones: región Cri-du-chat (delección 5p): 9% fracción fetal (FF) & delección de 20 MB; región Digeorge (delección 22q11): 9% FF & delección de 10 MB; región Prader-Willi/Angelman (delección 15q11): 4% FF & delección de 10 MB; delección 1p36: 4% FF & delección de 10 MB. Hay una pequeña posibilidad de resultados falsos positivos debido a una baja cobertura de secuenciación en esa región en particular. Hay una pequeña posibilidad de resultado falso positivo (una 'Aneuploidía Detectada' cuando el feto es cromosómicamente normal) debido a la presencia anormal de ADN específico que circula en la sangre de la madre. Estas condiciones incluyen; mosaicismo confinado placentario, gemelo evanescente y constitucional o anomalía materna adquirida. A menos que sea limitado por la ley aplicable, la información del sexo del bebé será reportada como: masculino o femenino. Se informará sobre el sexo del bebé sólo si se ha elegido esta opción en este documento. En muy pocos casos, el sexo del feto no se puede determinar.

La exactitud del test podría verse afectada por algunos tratamientos médicos, incluyendo, pero no limitado a: cirugía de trasplante, terapia con células madre, la inmunoterapia y la transfusión de sangre. Como con cualquier examen médico, siempre hay una posibilidad de fracaso o error en el análisis de la muestra. Se toman amplias medidas para evitar estos errores. El test puede no dar ningún resultado en alguna ocasión por diversas razones, por ejemplo, los problemas relacionados con el transporte de la muestra o fracción fetal insuficiente en la muestra de sangre de la madre. En esos casos, pueden solicitarse muestras de sangre adicionales. En gestaciones gemelares, el test no distingue cuál de los fetos tiene un alto riesgo de ser afectado por una anomalía cromosómica de los autosomas.

No se pueden identificar aneuploidías sexuales y microdelecciones y la prueba no indica cuál de los fetos es un macho o si hay dos machos (si es aplicable). Las muestras de sangre se entregan al laboratorio del Grupo Esperite o cualquier subcontratista temporal acreditado y proporcionando el mismo test al mismo nivel de calidad. El laboratorio llevará a cabo el test y comunicará los resultados a su médico sobre la base de las leyes aplicables. La muestra no se utilizará para realizar otro test que no sea NIDA pero estudios de investigación se pueden realizar en la muestra, con el único objetivo de mejorar o desarrollar el rendimiento de nuestras pruebas genéticas. Sus muestras de sangre pueden ser retenidas de acuerdo con la ley aplicable. Puede solicitar que su muestra sea destruida inmediatamente después de finalizar el test. Esta petición tiene que ser hecha por escrito a la dirección de correo electrónico info@genyca.es. Los datos personales serán registrados en una base de datos propiedad de GENYCA INNOVA S.L. y de Genoma Swiss Biotechnology y serán utilizados únicamente para realizar el test, proporcionar resultados, comunicarse con usted y facturar los servicios solicitados.

RECONOCIMIENTO Y CONSENTIMIENTO

Por la presente declaro que he leído y entendido completamente este documento y en particular que:

- El NIPT detecta la posibilidad de que el feto se ve afectado por las aneuploidías probadas.
- Es posible que el cariotipo fetal no corresponda con los resultados del test.
- El análisis directo del cariotipo fetal sólo puede realizarse por una técnica invasiva (muestra de vellosidades coriónicas amniocentesis o cordocentesis).
- Mi muestra no puede utilizarse para realizar otro test que no sea NIDA sin mi consentimiento explícito.
- En aproximadamente el 2% de los casos, el porcentaje de ADN fetal (fracción fetal) en el plasma materno no es suficiente para completar el análisis.

También declaro que:

- Mi médico ha determinado que soy una candidata apropiada para este test y que él/ ella será informado/a de los resultados de este test y definirá la evaluación médica apropiada y/o el tratamiento posterior a los resultados del test.
- Soy consciente de que un resultado de 'Aneuploidía Detectada' y 'Microdelección Detectada' será enviado a mi prescriptor (el que he especificado en este documento)
- Entiendo y acepto la información de todas las anomalías cromosómicas que este test puede detectar.
- Soy consciente de que en caso de informaciones falsas sobre la naturaleza del embarazo, la exactitud de los resultados podría verse afectada y que, en caso de falta de información sobre el tipo de embarazo, se establecerá un sólo bebé de forma predeterminada.
- He indicado en este documento si quiero ser informado sobre el sexo del bebé.

Autorizo a GENYCA a emplear la muestra sobrante y/o los resultados obtenidos, en procesos de calidad internos o externos y actividades de investigación de manera anónima.

Autorizo recibir comunicaciones de GENYCA con actualizaciones científicas e información sobre productos, servicios y novedades de GENYCA.

CONFIRMO LA RECEPCIÓN DE LA INFORMACIÓN DE ESTA PRUEBA Y DECLARO EXPRESAMENTE MI CONSENTIMIENTO PARA LA REALIZACIÓN DE LA MISMA:	
FIRMA DEL PACIENTE:	FIRMA DEL REPRESENTANTE LEGAL: (En caso de menores de edad u otras circunstancias)
NOMBRE:	

CONFIDENCIALIDAD: En cumplimiento de la normativa Reglamento (UE) 2016/679 de 27 de abril de 2016 (RGPD) y legislación vigente en materia de protección de datos, le informamos que sus datos serán incorporados al sistema de tratamiento de GENYCA INNOVA ANALISIS Y DIAGNOSTICO GENETICO S.L. con CIF B83751933 y domicilio social en c/ Alegría Nº 18 - Majadahonda (28220) con la finalidad de realizar la gestión sanitaria, comercial, administrativa, fiscal y contable. El tratamiento de los datos queda legitimado en ejecución del contrato de prestación de servicios en vigor. GENYCA INNOVA ANALISIS Y DIAGNOSTICO GENETICO S.L. no elaborará perfiles automatizados con los datos aportados. Sus datos serán conservados durante el periodo legalmente establecido legalmente. A su vez le informamos que puede contactar con el Delegado de Protección de Datos dirigiéndose por escrito a la dirección de correo electrónico dpo.genyca@lock4data.es. GENYCA INNOVA ANALISIS Y DIAGNOSTICO GENETICO S.L. informa que procederá a tratar los datos de manera lícita, leal, transparente, adecuada, pertinente, limitada, exacta y actualizada comprometiéndose a adoptar las medidas de seguridad razonables para suprimir o rectificar estos cuando sean inexactos. Podrá revocar el consentimiento prestado en todo momento, dirigiéndose por escrito a c/ Alegría Nº 18 - Majadahonda (28220) así como dirigirse a la Autoridad de control para presentar la reclamación que considere oportuna. De acuerdo con los derechos que le confiere la normativa vigente en protección de datos de carácter personal, podrá revocar el consentimiento prestado así como ejercer los derechos de acceso, rectificación, limitación de tratamiento, supresión, portabilidad y oposición dirigiendo su petición a la dirección postal c/ Alegría Nº 18 - Majadahonda (28220), Madrid, España. También podrá dirigirse a la Autoridad de Control competente para presentar la reclamación que considere oportuna. Puede ampliar la información sobre nuestra política de protección de datos en www.genyca.es

CLÁUSULA DE EXENCIÓN DE RESPONSABILIDAD: GENYCA INNOVA S.L. y Genoma, en la colaboración marco de este estudio, no se hacen responsables del uso que haga el contratante de sus servicios ni de los resultados obtenidos mediante sus análisis, así como tampoco de las eventuales consecuencias perjudiciales derivadas de este uso, haciendo expresa reserva de ejercer las acciones oportunas en el supuesto de un uso indebido de los citados estudios y análisis.

