

Model de Document de Consentiment Informat
per a proves d'aCGH prenatal

Na _____,
sol·licita voluntàriament a qGenomics (Quantitative Genomic Medicine Laboratories, SL) la realització d'una prova d'hibridació genòmica comparada sobre arrays (aCGH) en una mostra biològica d'origen fetal, amb la finalitat de determinar l'existència de guanys i/o pèrdues de material genètic que, d'acord amb el coneixement actual, pugui tenir repercussions en el desenvolupament fetal.

INFORMACIÓ GENERAL SOBRE LES PROVES PRENATALS

ESTIC ASSABENTADA QUE:

1. Les proves d'aCGH són totalment voluntàries i els resultats podrien identificar una causa dels símptomes i ser utilitzats per oferir-li una millor atenció mèdica. Tot i així, si no es vol sotmetre a aquesta prova, té tot el dret de fer-ho sense que això afecti negativament el tracte rebut per part del metge.
2. El meu metge ha de conèixer la utilitat i les limitacions específiques de la prova que està sol·licitant, i me les ha comunicades adequadament.
3. La prova que realitzarem es fa a partir d'ADN procedent de cèl·lules fetals de vellositats corials (BVC), de líquid amniòtic (amniocentesi) o de sang fetal (PCU). L'objectiu del test és determinar la presència d'alteracions de número de còpia en el genoma fetal que, d'acord amb el coneixement actual, puguin estar associades a patologia.
4. L'obtenció d'una mostra d'origen fetal implica un risc per a l'embaràs en curs.
5. La prova necessita ADN d'alta qualitat en quantitat suficient i lliure de contaminació materna. Depenent del volum, qualitat i estat de la mostra original obtinguda i enviada per anàlisi, podria ser, en casos excepcionals, necessària l'obtenció de nou material biològic, o bé demorar l'emissió de l'informe.
6. En algunes ocasions, per interpretar els resultats, pot ser necessari que se sol·liciti una mostra biològica dels pares biològics del fetus, i/o a altres familiars. Com en qualsevol altre

test genètic, els resultats d'aquest estudi poden ser rellevants per a d'altres membres de la seva família.

7. Aquesta prova no és l'única manera disponible per identificar anomalies genètiques i/o cromosòmiques en etapa prenatal. El meu metge em pot recomanar fer aquesta prova abans o després d'haver fet altres tests genètics o clínics que ell consideri adients.
8. L'ús de xips d'ADN ens permet obtenir la mateixa informació que les proves de citogenètica clàssiques (cariotip de bandes G) pel que fa a guanys i pèrdues de material genètic, però amb molta més resolució. Les proves d'aCGH estan considerades com proves de recerca, però a dia d'avui se n'ha demostrat la utilitat clínica en sèries llargues de pacients, gràcies a la seva major resolució (que permet detectar moltes més malalties) i curt temps de resposta (entre 7 i 10 dies).
9. La interpretació de les proves genètiques no és una tasca trivial, la metodologia a seguir pot ser complicada i els resultats poden tenir implicacions serioses que requeriran un assessorament genètic adequat. Així doncs, els resultats d'aquest test només seran reportats a un especialista. Els resultats són confidencials i només es facilitaran a un altre professional o persones autoritzades sota el meu consentiment escrit.

LIMITACIONS DELS ASSAJOS PRENATALS

1. En algunes ocasions, les proves genètiques poden ser incapaces de detectar una anomalia, malgrat que aquesta alteració genètica o cromosòmica existeixi. Això pot ser degut a limitacions en el coneixement actual sobre l'estructura dels gens i/o del genoma, al fet que hi ha malalties que estan causades per alteracions genètiques que no es coneixen, i/o que no són analitzables amb aquest mètode. També es pot donar la circumstància que l'alteració causant de patologia es trobi només en una fracció molt petita de cèl·lules fetals (mosaicisme), i que aquest fet n'impedeixi la detecció amb la tècnica emprada.
2. La interpretació dels resultats d'aquesta prova requereix que les relacions biològiques reportades siguin certes. En cas contrari, es pot produir una interpretació errònia dels resultats, un diagnòstic incorrecte i/o en la impossibilitat d'emetre un resultat. Els tests genètics poden revelar que les relacions biològiques reportades no són certes (p.ex. no paternitat).
3. Els tests genètics realitzats per qGenomics han de ser interpretats en el context clínic de la indicació per fer la prova. L'absència d'alteracions detectables amb l'array en un gen concret no garanteix que el fetus no tingui una malaltia genètica.

4. Els tests genètics tot sovint analitzen moltes malalties en un únic assaig, que poden revelar informació sobre el fetus o els seus familiars, i que pot no estar directament relacionada amb el motiu de seguiment de l'embaràs.
5. Limitacions específiques de les proves prenatales amb arrays:
 - a. El test prenatal amb array dirigit examina l'existència de guanys i pèrdues de material genètic en regions concretes del genoma que se sap del cert que són causa de patologia. Aquest array pot detectar duplicacions o delecions de més de 150Kb en regions diana amb rellevància clínica. Pot donar-se la circumstància que algunes de les alteracions detectables presentin penetrància incompleta, és a dir que no es manifestin de la mateixa manera en els individus portadors. A més a més, interroga l'existència de guanys i pèrdues de material genètic en les mateixes regions i en la resta del genoma no repetitiu si tenen un tamany superior a 500Kb. Aquest fet augmenta les probabilitats de fer troballes sense un significat clínic conegut. Igual que en el cas anterior, també és possible la detecció d'alteracions amb penetrància incompleta.
 - b. Si no s'expressa voluntat en contra, tan sols es reportaran alteracions causants de les patologies presents en el llistat adjunt, i no es reportaran variants de significat incert i/o de susceptibilitat sense un efecte fenotípic clar d'acord amb el coneixement actual. En aquest sentit, cal tenir en compte que l'estudi de variants de número de còpia és un camp actiu de recerca en genètica mèdica, de manera que és possible que amb l'array emprat es detectin alteracions de número de còpia de significat incert, i que la rellevància clínica de les variants identificades està subjecta a revisió en un futur.
 - c. Si no se'ns sol·licita el contrari, no es reportarà l'estat de portador de variants recessives que no estiguin relacionades amb el fenotip reportat.
 - d. Els arrays de CGH no poden detectar alteracions cromosòmiques en les que la quantitat d'ADN no es veu alterada (reordenaments equilibrats: translocacions recíproques, translocacions Robertsonianes, inversions i insercions balancejades), que afectin a regions que no estan interrogades per l'array, o que tinguin un tamany inferior a l'esmentat adult. L'array no pot detectar mutacions puntuals, alteracions en la metilació, disomies uniparentals, mosaïcismes inferiors al 40%, ni algunes poliploïdies (69,XXX).
6. Tot i el rendiment diagnòstic superior dels xips en comparació amb altres tècniques d'anàlisi cromosòmica clàssiques, és important saber que NO es detecten totes les anomalies genètiques i que, per tant, un resultat negatiu d'aquest test no garanteix, de cap manera, un fetus sa.

7. Donada la novetat de la prova i la complexitat potencial en la interpretació i transmissió dels resultats, és necessària un acte de consell genètic abans de realitzar la prova en què s'informe dels avantatges i limitacions de l'assaig, així com una consulta posterior en cas d'un resultat anòmal.

QUINS RESULTATS POT TENIR AQUESTA PROVA QUE SOL·LICITO?

1. Que el test no ha detectat cap alteració de número de còpia (duplicació o deleció) en les regions del genoma analitzades que sigui causant de patologia d'acord al coneixement actual. Això no garanteix un fetus sense cap malaltia genètica.
2. Que el meu fetus té una anomalia cromosòmica que explica les troballes ecogràfiques, que està relacionada amb el motiu de consulta, i/o que prediu un fenotip patològic definit d'acord amb els coneixement actual.
3. Que el meu fetus té una variant genètica de significat clínic incert (VOUS). Això significa que d'acord amb el coneixement actual es desconeix una relació precisa entre la variant genètica identificada i problemes mèdics. La variant pot ser benigna i no tenir cap implicació mèdica, o pot tractar-se d'una variant que sí que causi malaltia. Tot i que puguin realitzar-se més proves, els resultats poden ser igualment inconcloents pel que fa a les implicacions clíniques de la troballa.

CONTRIBUEIXI A LA MILLORA DE LA QUALITAT DE VIDA DE LES PERSONES

Quantitative Genomic Medicine Laboratories, SL (qGenomics) és una empresa pionera en l'aplicació de noves tecnologies al diagnòstic de malalties genètiques que col·labora en projectes de recerca i desenvolupament amb universitats, centres de recerca i hospitals públics del nostre país. En compliment de normatives vigents conservem les mostres biològiques (o els seus derivats) rebudes per a futures validacions i/o investigacions, mantenint el complet anonimats sobre l'origen de cada mostra. La gestant o persona autoritzada tenen dret a no consentir l'ús de la seva mostra per a finalitats d'investigació, sense que això vagi en detriment de les proves diagnòstiques o l'el·laboració dels resultats encarregats a qGenomics. La gestant pot declinar en qualsevol moment el consentiment atorgat posant-se en contacte amb qGenomics. La gestant declina reclamar cap dret sobre els productes de recerca que puguessin desenvolupar-se a partir de la utilització de les seves mostres.

En cas d'autoritzar la utilització del material sobrant de les anàlisis realitzades per a finalitats de recerca, marqui aquesta casella

Per part de la Gestant,

Se m'han explicat i he entès els riscos, beneficis i limitacions d'aquesta prova genètica. He llegit i rebré una còpia d'aquest document de consentiment informat.

A _____, a ____ de _____ de 20__

Signatura de la gestant:

Data:

Nom i Cognoms (de la Gestant):

Metge / Conseller Genètic,

He comunicat els riscos, beneficis i limitacions de les proves genètiques a la gestant. He revisat aquest formulari en presència de la gestant o persona autoritzada. Accepto la responsabilitat de l'acte d'assessorament genètic previ i posterior a la prova genètica.

A _____, a ____ de _____ de 20__

Signatura del Metge / Conseller genètic

Data:

Nom del Metge / Conseller Genètic: