

## Non Invasive Prenatal Testing REQUEST FORM

### Información paciente / patient information

#### Datos demográficos / Demographic

Nombre / Name	Apellido / Surname	Fecha nacimiento / birth date
NIF / ID number	Id. muestra / Sample ID	
Dirección / Address	Ciudad / City	Provincia / Province

#### Embarazo actual

Edad gestacional (según FPP) * Gestation week (acc to EDC)			
Peso Materno Maternal weight		Altura Materna Maternal height	
Tipo de embarazo (Type of pregnancy)	<input type="radio"/> Simple / (singleton)	<input type="radio"/> Embarazo gemelar / (twin pregnancy)	
Gestación mediante donación de óvulos	<input type="radio"/> SI	<input type="radio"/> NO	
Se adjunta muestra paterna	<input type="radio"/> SI	<input type="radio"/> NO	Identificador Padre

\* Edad gestacional mínima es de 9 semanas para embarazos únicos y 10 para embarazos gemelares. En caso de un embarazo gemelar con un feto evanescente debe constatarse la pérdida antes de la semana 8, y haber pasado mínimo 8 semanas en el momento de la venopunción para una interpretación fiable de los resultados obtenidos.

#### Información sobre el Test requerido

**NO** quiero conocer el sexo del bebé (si no marca esta opción, el sexo será reportado en el informe)

Por favor, consigne el/los motivos de estudio que correspondan:

- |  |  |
|--|--|
| <input type="checkbox"/> Edad materna avanzada, 1er. Embarazo                | <input type="checkbox"/> Translocación balanceada en un individuo normal (Robertsoniana) |
| <input type="checkbox"/> Edad materna avanzada, no 1er. Embarazo             | <input type="checkbox"/> Embarazo con historia previa de aneuploidía                     |
| <input type="checkbox"/> Screening bioquímico anómalo                        | <input type="checkbox"/> Otros motivos (especificar)                                     |
| <input type="checkbox"/> Sospecha de anomalía cromosómica fetal              |  |
| <input type="checkbox"/> Historia familiar de enfermedad genética            |  |
| <input type="checkbox"/> Resultado alterado de otro tipo de cribado prenatal |  |
| <input type="checkbox"/> Infertilidad o problemas de fertilidad              |  |

#### Muestra de sangre / Blood sample

Fecha de venopunción (venopunction date)		Hora de venopunción (venopunction time)	
---	--	--	--

#### Información del facultativo solicitante

Nombre del Facultativo		Nombre de la Clínica / Hospital	
Teléfono		Dirección	
Firma y fecha		E-mail	

#### Información sobre el test y consentimiento

##### Acerca de la prueba

Las trisomías 21, 18 y 13 son las anomalías cromosómicas más comunes y, generalmente, son debidas a la presencia de una copia adicional de uno de estos tres cromosomas. Los individuos afectados tienen una serie de rasgos faciales característicos y habitualmente son causa de discapacidad intelectual y otras manifestaciones orgánicas. En la actualidad se pueden tratar algunas de las sintomatologías asociadas a estos síndromes, pero no hay cura.

Este test genético prenatal no invasivo proporciona una estimación del riesgo fetal de la presencia de una aneuploidía cromosómica, por medio de la detección de material genético fetal empleando nuevas tecnologías de secuenciación masiva, combinadas con análisis bioinformáticos avanzados. Este método no es invasivo, con lo cual se minimiza el riesgo de aborto, y es muy sensible, con una tasa de detección de hasta el 99%.

##### Limitaciones de la prueba

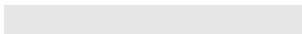
- El test está diseñado para la detección fetal de las trisomías 21, 18 y 13. Sin embargo, otras aneuploidías podrían ser detectadas. El test también permite el análisis de los cromosomas sexuales, para los cuales el informe mostrará el resultado correspondiente entre los siguientes: XX, XY, monosomía X, XXX, XXY, XYY.
- A pesar de que los últimos datos de investigación indican que el test es altamente fiable, con una tasa de detección de trisomías 21, 18 y 13 cercana al 100% <sup>1</sup> y una tasa de falsos positivos inferior al 1%, esta prueba **NO PUEDE SER CONSIDERADA COMO DIAGNÓSTICA**. Sólo debe ser considerada como una prueba de cribado muy eficiente pero de INVESTIGACIÓN. Así pues, un resultado positivo siempre deberá ser confirmado mediante el cariotipo convencional, y un resultado negativo, no puede excluir con total seguridad un feto afecto por estas patologías. Esto es debido a varias limitaciones de la actual metodología.
- La fiabilidad de esta prueba puede verse comprometida en casos de: a) aneuploidías cromosómicas en la madre, b) embarazo muy temprano (<9-10SG), c) quimerismo, aneuploidía en mosaico en la muestra fetal, presencia de microduplicaciones y/o presencia de microdelecciones.
- Si la madre embarazada ha recibido una transfusión de sangre alogénica, transplante o terapia con células madre, existe la posibilidad de resultados erróneos/no interpretables debido a la presencia de DNA exógeno.
- En embarazos gemelares no es posible determinar el sexo fetal

## Consentimiento para la realización de la prueba


En caso de no rellenarse este apartado, qGenomics asume que el facultativo solicitante está en posesión de otro documento que acredite el consentimiento de la paciente a someterse voluntariamente a este test y que ha recibido suficiente información sobre ventajas, limitaciones y posibles hallazgos acerca del mismo, para tomar una decisión.

1. Entiendo completamente la indicación de la prueba, el objetivo, sus características y potenciales riesgos de este test. Mi doctor, Dr. \_\_\_\_\_, ha respondido a todas mis preguntas al respecto.
2. Entiendo perfectamente las limitaciones de este test, en particular i) está destinado a la detección de la trisomía 21, 18 y 13, así como ciertos desequilibrios en los cromosomas sexuales y ii) la tasa de detección de estas alteraciones es cercana, pero NO es del 100%.
3. Entiendo que la elevada sensibilidad y especificidad de esta prueba está basada en el estudio de gestaciones simples. Basado en la experiencia publicada<sup>2,3</sup> y en las predicciones teóricas, la capacidad del test para detectar alteraciones cromosómicas en embarazos múltiples es parecida a la que se ha podido medir en embarazos simples. Aún así, la capacidad de detección en embarazos múltiples está todavía siendo evaluada y es preciso realizar más estudios para calcular los valores precisos de sensibilidad y especificidad en embarazos gemelares.
4. Los datos que he proporcionado sobre mi persona son correctos y ciertos.
5. Entiendo que el resultado del test estará listo, en un 90% de los casos, en unas tres semanas desde que el laboratorio recibe la muestra, pero que podría estar listo en menos tiempo.
6. Me han informado que puede ser necesario volver a proporcionar sangre (3% de los casos), si surge algún problema durante el procesamiento de la muestra en el laboratorio.
7. Entiendo que los resultados son únicamente de investigación y para referencia, que no tienen validez diagnóstica y que sería necesario la realización de otras pruebas con validez diagnóstica en caso de un resultado positivo de este test.
8. Estoy de acuerdo en proporcionar información acerca de mi embarazo, en especial si mi futuro bebé estuviera afectado por alguna enfermedad genética de algún tipo. Entiendo y autorizo a que mi médico me contacte para conocer esta información.
9. Doy mi consentimiento para el uso de los datos clínicos por parte de mi laboratorio con finalidades de auditoría, aseguramiento de la calidad e investigación, siempre y cuando mi persona permanezca en el anonimato e inidentificable, y toda la información que he proporcionado sea excluida de cualquier publicación. Podré ejercer mis derechos y revocar este consentimiento en cualquier momento, dirigiéndome a mi laboratorio.
10. A pesar de que se analizan los cromosomas sexuales, este test no está ideado para la identificación del sexo fetal. En caso de embarazo gemelar NO es posible determinar el sexo fetal.
11. Sobre los datos de carácter personal: De acuerdo con la Ley 41/2002, reguladora de la Autonomía del Paciente, y de la Ley 15/1999 de Protección de los Datos Personales, el solicitante del test debe estar en posesión del consentimiento escrito del paciente (y/o de sus representantes legales) para la realización de este test y el tratamiento de sus datos personales. La información recopilada en este formulario será incorporada en un fichero automatizado confidencial registrado en la Agencia Española para la Protección de Datos, bajo los términos establecidos en la Ley 15/1999, con la finalidad de realizar el estudio genético aquí solicitado. El paciente, o sus representantes legales, pueden ejercer en cualquier momento sus derechos de acceso, rectificación, cancelación o oposición, dirigiendo un escrito a la siguiente dirección: qGenomics, S.L., c / Joan XXIII, 10. 08950 – Esplugues del Llobregat – Barcelona – España.

### Autorizo la realización de este test para la detección de las trisomías arriba especificadas en el feto

Sra.		FIRMA	LUGAR y FECHA
------	---	-------	---------------

### Firmado (petitioner / MD or Genetic Counselor)

Dr.		FIRMA	LUGAR y FECHA
-----	---	-------	---------------

### Referencias

1. Nicolaidis KH et al. Validation of targeted sequencing of single-nucleotide polymorphisms for non-invasive prenatal detection of aneuploidy of chromosomes 13, 18, 21, X and Y. Prenat Diagn 2013 June; 33(6): 575-579.
2. Canick JA, Kloza EM, Lambert-Messerlian GM, Haddow JE, Ehrlich M, van den Boom D, Bombard AT, Deciu C, Palomaki GE. DNA sequencing of maternal plasma to identify Down syndrome and other trisomies in multiple gestations. Prenat Diagn. 2012 Aug;32(8):730-4.
3. Lau TK, Jiang F, Chan MK, Zhang H, Lo PS, Wang W. Non-invasive prenatal screening of fetal Down syndrome by maternal plasma DNA sequencing in twin pregnancies. J Matern Fetal Neonatal Med. 2013 Mar;26(4):434-7