

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)	SEXO		
	Nº DE CASO	EMAIL	TELÉFONO	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 (MX, 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 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.

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

IMPORTANTE

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 (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, incluídas 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⁺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 (<0,5%). 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.
- 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.

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.

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