FORMULARIO DE SOLICITUD DE ESTUDIO PRENATAL NO INVASIVO UNIGEN

ID DE MUESTRA:

DATOS DEL FACULTATIVO							
Nombre:			Teléfono:				
Laboratorios UNILABS: Correo elec		orreo electr	rónico:				
DATOS DEL PACIENTE Y DE LA MUESTRA							
Fecha de extracción de la muestra:							
Nombre y apellidos:							
Fecha de nacimiento:		Peso:	k	g Altura:	m		
DNI:		Teléfono:					
INFORMACIÓN CLÍNICA							
Semanas:		Días:					
N° de fetos:		☐ Gemelo evanescente					
Edad gestacional:							
Indicaciones de la prueba:							
Petición materna							
• Incremento de la Translucencia Nucal (Especificar):							
• Indicadores ecográficos (Especificar):							
Riesgo en cribado combinado (Especificar):							
Otros (Historia familiar, hijos afectos (Especificar):							
ESTUDIO SOLICITADO							
UNIGEN Avanzado UNIGEN2		ploto	INIOENIA DE	JNIGEN Excellence	LINICENEVO		
UNIGEN Avanzado UNIGEN2	☐ UNIGEN Com	pieto	JNIGEN3 U	JNIGEN Excellence	UNIGENEXC		
Detección de Trisomías	Detección de aneuploidías			Detección de aneuploidías en todos los cromosomas y 38			
13,18, 21 y sexo fetal. Aneuploidías de cromosomas	en todos los croi Síndromes asoci		mic	microdeleciones e informe de			
sexuales.	microdeleciones > 7 Mb. cualquier CNV de 5 Megabases. Síndrome de Digeorge a 3 MB.						

En **gestaciones de dos fetos** solo está indicada la modalidad Gemelar. Esta prueba está restringida a la evaluación del riesgo de trisomía fetal para los cromosomas 21 (Síndrome de Down), 18 (Síndrome de Edwards) ó 13 (Síndrome de Patau), pero éstas no pueden atribuirse a fetos individuales. En caso de detectarse la presencia de cromosoma Y, la prueba no puede determinar el sexo fetal de cada gemelo. En estos casos, no se informará la presencia de microdeleciones ni alteraciones fuera de los cromosomas especificados.

En caso de pérdida de alguno de los fetos (gemelo evanescente), el embarazo seguirá siendo tratado, en lo que al ADN fetal se refiere, como un embarazo gemelar.



CONSENTIMIENTO INFORMADO

- 1. He recibido la información sobre la indicación, finalidad, características, alcance, plazos y limitaciones de las pruebas, así como he tenido la oportunidad de leer la información facilitada sobre la prueba a través de la hoja de información adjunta al presente documento, y mis preguntas han sido respondidas satisfactoriamente.
- 2. Declaro que la información personal y médica que he proporcionado es verídica, fiable y completa.
- 3. Comprendo que es posible que se me solicite una nueva muestra si la muestra obtenida no resulta óptima en calidad o cantidad y que podrían ponerse en contacto conmigo en caso de que fueran necesarios datos clínicos adicionales.
- 4. Comprendo que UNIGEN es una prueba de cribado y no de diagnóstico.
- 5. Comprendo que, a pesar de la alta sensibilidad de la prueba, un resultado de bajo riesgo no excluye la posibilidad de alteraciones fetales de origen genético.
- Entiendo que un resultado de alto riesgo debe ser confirmado mediante una prueba de diagnóstico prenatal invasivo.
- 7. Comprendo las limitaciones de esta prueba descritas en la hoja de información adjunta y confirmo que he informado a mi médico de las circunstancias que pudieran afectar a la fiabilidad de la prueba, en el caso de concurrir alguna de ellas. Asimismo, entiendo que esta solicitud se ha realizado en el rango de semanas de gestación recomendado.
- 8. Comprendo que los resultados de esta prueba no sustituyen al diagnóstico médico realizado dentro de una consulta médica, ni al asesoramiento genético prestado por su médico, recomendándose que dichos resultados sean comunicados en consulta médica, donde, además, se debe llevar a cabo el consejo genético descrito en la hoja de información adjunta. UNILABS no se hace responsable del uso que, por parte de usted o su médico, se haga de los resultados obtenidos, ni de las consecuencias perjudiciales que pudieran derivar del uso de dicha información.
- 9. Comprendo que este estudio facilitará información sobre el sexo fetal.
- 10. Comprendo que mediante la realización de esta prueba se puede obtener información genética del feto o de la madre no relacionada con la preocupación médica para la cual esta prueba ha sido solicitada. Estos hallazgos, que se incluirían como nota informativa en el informe de resultados, podrían requerir la realización de pruebas adicionales. Marco esta casilla para indicar que NO DESEO que se me comunique esta información.
- 11. Comprendo que, la información obtenida puede tener implicaciones también para otros familiares, así como la conveniencia de que, en este caso, yo misma les transmita dicha información

Por todo ello, manifiesto lo anteriormente expresado y doy mi consentimiento para realizar el test UNIGEN en la modalidad contratada.

FIRMA PACIENTE:	EECH A.	/ /



I FINALIDAD, INDICACIONES Y MODALIDADES DE UNIGEN

De conformidad con lo dispuesto en la Ley 14/2007, de 3 de julio, de Investigación Biomédica, se informa que UNI-GEN es una prueba de cribado prenatal que se realiza a partir del análisis del ADN placentario presente en la sangre materna, a través del cual se evalúa el riesgo de que el feto pueda ser portador de determinadas alteraciones cromosómicas y/o genéticas en función de la modalidad seleccionada. Al ser una prueba de cribado, NO tiene una precisión del 100%, por lo que UNIGEN no puede ser considerada como prueba única en el diagnóstico genético prenatal o en la toma de decisiones durante el embarazo. Este estudio se realiza a partir de la secuenciación completa del Genoma del DNA obtenido de la muestra materna. Los resultados son procesados por sistemas bioinformáticos avanzados que permiten establecer el riesgo fetal de padecer un determinado síndrome genético.

En gestaciones de feto único, el test avanzado evalúa el riesgo de trisomía fetal para los cromosomas 21 (Síndrome de Down), 18 (Síndrome de Edwards) o 13 (Síndrome de Patau) con una precisión de detección de aproximadamente el 99% para estas trisomías. Adicionalmente se evalúa el riesgo de que el feto pueda ser portador de alteraciones en los cromosomas sexuales. El análisis de los cromosomas sexuales permitirá conocer el sexo del feto, así como realizar u n cribado de las siguientes alteraciones numéricas: X, XXX, XXY y XYY.

En el caso de las modalidades, Completo y Excellence, se evalúa el riesgo de que el feto sea portador de una aneuploidía. El término "aneuploidía" se utiliza para describir la presencia de ganancias o pérdidas de cromosomas, respecto a la situación habitual que es tener una pareja de cada uno de los cromosomas. Para la detección de trisomías (riesgo de tener tres cromosomas en lugar de los dos habituales), en los cromosomas 21 (Síndrome de Down), 18 (Síndrome de Edwards) o 13 (Síndrome de Patau) este cribado tiene una precisión de detección de aproximadamente el 99%. El análisis de los cromosomas sexuales permitirá conocer el sexo del feto, así como realizar un cribado las alteraciones numéricas: X, XXX, XXY y XYY.

Adicionalmente, las distintas modalidades de UNIGEN permitirán evaluar el riesgo de que el feto padezca otros síndromes, como se expone a continuación para cada una de ellas:

- Completo: Esta modalidad evalúa, además, el riesgo de que el feto padezca síndromes genéticos clínicamente relevantes en base a la información científica actual, secundarios a microdeleciones/microduplicaciones de un tamaño superior a 7 MB.
- Excellence: Mediante esta modalidad, se evalúa el riesgo de que el feto padezca síndromes genéticos clínicamente relevantes en base a la información científica actual, secundarios a microdeleciones/microduplicaciones de un tamaño superior a 5 MB. Adicionalmente, se incluye el cribado del Síndrome de Digeorge 22q11.2, secundario a una microdeleción de un tamaño aproximado de 3MB.

En gestaciones de dos fetos solo está indicada la modalidad Gemelar. Esta prueba está restringida a la evaluación del riesgo de trisomía fetal para los cromosomas 21 (Síndrome de Down), 18 (Síndrome de Edwards) ó 13 (Síndrome de Patau), pero éstas no pueden atribuirse a fetos individuales. En caso de detectarse la presencia de cromosoma Y, la prueba no puede determinar el sexo fetal de cada gemelo. En estos casos, no se informará la presencia de microdeleciones ni alteraciones fuera de los cromosomas especificados.

En caso de pérdida de alguno de los fetos (gemelo evanescente), el embarazo seguirá siendo tratado, en lo que al ADN fetal se refiere, como un embarazo gemelar.

I RIESGOS E INCONVENIENTES

Estos estudios no tienen riesgo para el feto, ya que para su realización sólo es necesaria la obtención de 10 ml de sangre materna. La extracción de sangre se llevará a cabo mediante venopunción a la madre, que puede implicar una serie de riesgos para ésta, normalmente menores y poco frecuentes, entre los que destacan: sangrado excesivo, desmayo o sensación de mareo, hematoma, infección y punciones múltiples para localizar las venas.

En caso de que la muestra obtenida no resultase óptima en calidad o cantidad, o si la complejidad diagnóstica hiciera necesaria la realización de otras pruebas, se podría requerir una nueva muestra. Asimismo, podrían ponerse en contacto con usted en caso de precisar datos clínicos adicionales.



RESULTADOS E IMPLICACIONES DE LA PRUEBA

UNIGEN es una prueba de cribado, no de diagnóstico, aunque es muy precisa para la identificación de alteraciones cromosómicas fetales (con una precisión de detección de aproximadamente el 99% para las trisomías 21, 18 y 13). Si bien, deberá tener en cuenta, antes de su realización, la implicación de los posibles resultados.

Implicaciones de un resultado positivo:

Se han dado casos de falsos positivos, por lo que, en caso de obtenerse un resultado de alto riesgo, la alteración deberá ser confirmada mediante una prueba de diagnóstico prenatal invasivo (amniocentesis o biopsia de vellosidad corial). En algunos casos, esto deberá ir asociado a estudios específicos en los progenitores.

Implicaciones de un resultado negativo:

Aunque esta prueba tiene una alta sensibilidad para la detección de alteraciones, un resultado de bajo riesgo/no detección no excluye totalmente la posibilidad de una alteración cromosómica o genética en el feto.

Implicaciones de un resultado no informativo:

En determinadas circunstancias (menos del 0,1% de los estudios realizados), no será posible obtener un resultado claro por no contener la muestra de sangre suficiente ADN fetal, debido a diferentes razones clínicas como una edad gestacional temprana o elevado peso materno, entre otras. En estos casos podría ser necesario realizar una nueva extracción de sangre para repetir la prueba o recurrir a las pruebas de diagnóstico prenatal invasivas.

El tiempo de respuesta de la modalidad de la prueba seleccionada puede consultarse en www.unilabs.es. En ocasiones excepcionales (menos del 1%), este periodo puede alargarse debido a diferentes causas metodológicas.

I LIMITACIONES DE LA PRUEBA

Las siguientes situaciones pueden potencialmente asociarse a falsos positivos/falsos negativos o impiden obtener un resultado fiable en la prueba:

- Cambios genéticos en la placenta (mosaicismo confinado a la placenta) o en la madre (en presencia o no de mosaicismo cromosómico) implican que los resultados de la prueba pueden no reflejar los cambios genéticos del feto.
- La presencia de una mezcla de células cromosómicas o genéticamente normales y anormales en el feto (mosaicismo fetal).
- Alteración cromosómica en regiones no analizadas o la presencia de alteraciones cromosómicas en los progenitores.
- Triploidías/tetrasomías completas
- Microdeleciones cromosómicas en las regiones analizadas de un tamaño inferior al límite de resolución de la técnica, que se considera actualmente de 7Mb, excepto en la modalidad de Excellence, que es de 5Mb, y de 3MB en el Síndrome de Digeorge 22q11.2
- Haber recibido un trasplante, terapia inmunitaria en la que se introduce ADN exógeno o terapia de células madre en un periodo inferior a 4 meses o una transfusión de sangre en un periodo inferior a 1 año previo a la extracción de la muestra de sangre.
- Edad gestacional anterior a la semana 10 o posterior a la semana 25.
- · La obtención de una baja fracción fetal.
- Gestaciones triples o de número superior.
- Este estudio no está recomendado como prueba diagnóstica en presencia de alteraciones ecográficas fetales o en pacientes con tumores malignos.
- La tasa de no informatividad puede verse incrementada en pacientes con obesidad mórbida (BMI≥35) o en tratamiento con heparina de bajo peso molecular.



Asimismo, la tecnología utilizada no permitirá detectar otras alteraciones genéticas como otras alteraciones numéricas no especificadas, grandes deleciones, reordenamientos (como translocaciones, inversiones, o anillos cromosómicos), disomías uniparentales, cambios en la secuencia o fuera de las variantes especificadas en NeoSeq, expansiones repetitivas de trinucleótidos o alteraciones epigenéticas (como alteraciones de los centros de impronta), que podrían causar los mismos o similares patologías a las secundarias a algunas microdeleciones o microduplicaciones incluidas en esta prueba.

Es su responsabilidad comunicar a su médico cualquiera de estas circunstancias.

Ninguna técnica de estudio genético es capaz de identificar todas las posibles alteraciones genéticas o epigenéticas asociadas a una determinada patología. Por ello, cada tecnología tiene unas indicaciones específicas y unas limitaciones propias que se reflejarán en el informe de resultados.

Ninguna técnica de estudio genético es capaz de identificar todas las posibles alteraciones genéticas o epigenéticas asociadas a una determinada patología. Por ello, cada tecnología tiene unas indicaciones específicas y unas limitaciones propias que se reflejarán en el informe de resultados.

I HALLAZGOS INCIDENTALES

El cribado con UNIGEN puede identificar excepcionalmente alteraciones con relevancia clínica, en el feto o en la madre, fuera del objeto de estos estudios. Este hallazgo incidental, si usted lo consiente, se incluirá en el informe de resultados como nota informativa, debido a que estos análisis no pueden ser realizados con la misma rotundidad estadística que las regiones genéticas objeto de este estudio. La aparición de estos hallazgos podría requerir la realización de pruebas invasivas o de imagen adicionales. Usted debe decidir si quiere recibir o no dicha información adicional, para lo cual deberá cumplimentar el correspondiente apartado al principio del documento.

Además, la información obtenida puede tener implicaciones también para otros familiares y, en este caso, resulta conveniente que usted mismo les transmita dicha información con la finalidad de que, si ellos lo desean, puedan acudir a una consulta especializada en genética donde le informarán sobre su riesgo personal y sus opciones de salud en el futuro.

I CONSEJO GENÉTICO

El facultativo que le solicita/aconseja esta prueba adquiere el compromiso de suministrarle información acerca del objeto de los análisis y facilitarle asesoramiento genético, una vez obtenidos y evaluados los resultados del análisis, y para cuyo cumplimiento UNILABS se pone a disposición de dicho profesional para la aclaración de cuantas cuestiones pudieran surgirle.

PRIVACIDAD DE DATOS, ALMACENAMIENTO Y USO EN INVESTIGACIÓN DE LAS MUESTRAS

Queremos informarle que sus datos personales serán únicamente tratados para: (1) Dar cumplimiento a las obligaciones derivadas de la prestación de los servicios contratados por usted; (2) Revisar y garantizar la calidad de los servicios prestados (auditorías internas, controles de calidad, estudios de validación en laboratorio); (3) Fines educativos, siempre y cuando permanezca en el anonimato durante las mismas y no se le identifique durante el análisis de los datos, que se eliminarán de cualquier publicación; (4) Fines de investigación, publicaciones científicas y presentaciones, siempre y cuando permanezca en el anonimato durante las mismas y no se le identifique durante el análisis de los datos, que se eliminarán de cualquier publicación; (5) Atender de forma personalizada las dudas o sugerencias planteadas por el



paciente durante el proceso y efectuar seguimiento de la correcta ejecución y resolución del test, incluyendo la conservación indefinida de sus datos, salvo que las leyes locales de la jurisdicción aplicable establezcan en contrario; y (6) Contactarle en el futuro para solicitar su valoración sobre los servicios recibidos, realizar comunicaciones comerciales (incluyendo 'cross-selling' y 'up-selling') de empresas asociadas, así como para la participación en estudios de mercado y desarrollo de nuevos productos.

Ud. declara igualmente entender y aceptar que no obtendrá ni ahora ni en el futuro ningún beneficio económico por ninguna investigación desarrollada, ni está previsto compensarle por los productos desarrollados a partir de ninguna investigación.

El análisis de la muestra será realizado por Unilabs o grupo asociado seleccionado por Unilabs a nivel internacional. Unilabs se reserva el derecho de realizar parte o la totalidad de los análisis que conforman el test a través de Laboratorios Terceros acreditados en normas internacionales de calidad reconocidas, o en su defecto serán periódicamente evaluados por Unilabs. Los resultados obtenidos de esta manera serán revisados por Unilabs y tal circunstancia quedará indicada en el informe final que se emita.

Conforme a las leyes de Protección de Datos de Carácter Personal, el peticionario debe disponer del consentimiento del paciente para llevar a cabo las pruebas diagnósticas solicitadas y para el tratamiento de sus datos. Usted podrá ejercer en todo momento los derechos de acceso, rectificación, oposición, supresión, decisiones automatizadas, limitación, portabilidad, a través del e-mail gdpr@unilabs.es aportando documentación que acredite la identidad del solicitante.

