

FORMULARIO DE HISTORIA CLÍNICA PARA ANÁLISIS PRENATAL NO INVASIVO (NIPT, por sus siglas en inglés)

Nombre de la paciente _____ Fecha de nacimiento _____
 Médico/Especialista en genética _____ Teléfono _____
 FAX _____ Localizador/Celular: _____

Fecha de extracción: _____ Edad gestacional al momento de la extracción: ___ semanas ___ días
 Sexo fetal determinado por ultrasonido: Masculino Femenino Ambiguo Se desconoce
 Peso actual de la paciente _____ lb (o) _____ kg
 Raza de la paciente: Caucásica Negra Hispana Asiática Otra

¿La paciente se encuentra gestando más de un feto o se ha determinado la muerte de un mellizo? Sí* No Se desconoce
 ¿La paciente es la madre genética del feto (es decir, ¿el feto se concibió con el propio óvulo de la paciente?)? Sí No*
 *Este análisis NO es adecuado cuando hay más de un feto/muerte de un mellizo o cuando la paciente no es la madre genética del feto. Si tiene alguna duda, comuníquese con el departamento de Genética al 800-242-2787 x2141 antes de efectuarle una extracción a la paciente.

Indicación para el análisis (marque todas las opciones que correspondan):

Edad materna avanzada: 1^{er}. embarazo (659.53) Edad materna avanzada: no es el 1^{er}. embarazo (659.63)
 Análisis de sangre materna anormal positivo para (796.5): T21 T18 T13 Riesgo: _____
 Anomalía en la ecografía (describir): _____
 Antecedentes familiares (v19.8) Describir: _____
 Antecedentes personales (v13.89) Describir: _____
 Análisis de detección antenatal (v28.89)
 Otro: (describir)

Una muestra de hisopado bucal del padre del feto acompañará la muestra de sangre materna: Sí No
 En caso afirmativo, indique el nombre del padre _____ Fecha de nacimiento: _____

Deseo conocer el sexo del feto (se informará el sexo si no marca ninguna opción) Sí No

Marcar con un círculo el análisis que desea ordenar

- 2007537 Análisis prenatal no invasivo de aneuploidía fetal (Panorama)** Análisis de detección de aneuploidía fetal con cromosomas 13, 18, 21, X e Y
2010232 Análisis prenatal no invasivo de aneuploidía fetal con microdeleciones (Panorama XP) Análisis de detección de aneuploidía fetal con los cromosomas 13, 18, 21, X e Y, además de las deleciones que provocan los síndromes de DiGeorge/Velocardiofacil, 1p36, Angelman, Cri-du chat y Prader-Willi

CONSENTIMIENTO INFORMADO PARA REALIZAR LOS ANÁLISIS PANORAMA Y PANORAMA XP DE NATERA

El análisis prenatal no invasivo (NIPT, por sus siglas en inglés) es un análisis de detección que se puede realizar en las mujeres después de las 9 semanas y 0 días de gestación, con el objetivo principal de identificar los fetos en riesgo de poseer copias adicionales o faltantes de los cromosomas 13, 18, 21, X o Y. **Este análisis no está destinado a diagnosticar estas anomalías, y se recomiendan pruebas adicionales para confirmar cualquier resultado positivo del NIPT.**

- El NIPT mediante la **prueba Panorama** identificará la mayoría de los fetos con las siguientes anomalías cromosómicas:
- Trisomía 21 (T21): se la conoce comúnmente como «síndrome de Down» y la provoca una copia adicional del cromosoma 21.
 - Trisomía 18 (T18): la provoca por una copia adicional del cromosoma 18 y algunas veces se la denomina «síndrome de Edwards».
 - Trisomía 13 (T13): se la conoce comúnmente como «síndrome de Patau» y la provoca una copia adicional del cromosoma 13.
 - Síndrome de Turner (45, X): también se lo conoce como «monosomía X» y por lo general lo provoca un cromosoma sexual faltante (el X o el Y).
 - Triploidía (69, XXX/69, XXY/69, XYY): la provoca una copia adicional de cada cromosoma.

El NIPT mediante el **Panel extendido de Panorama (XP)** detectará la mayoría de los fetos con las mencionadas afecciones, además de la mayoría de los fetos con:

- Síndrome de deleción 22q11.2: provocado por la pérdida de una pequeña pieza del cromosoma 22 que resulta en la superposición de fenotipos conocidos como síndromes de DiGeorge y velocardiofacial (SVCF)
- Síndrome de deleción 1p36: provocado por la pérdida de una pequeña parte del brazo corto del cromosoma 1
- Síndrome de Angelman: provocado por una deleción de una pequeña parte del cromosoma 15 heredada de la madre del feto
- Síndrome de Prader Willi: provocado por una deleción de una pequeña parte del cromosoma 15 heredada del padre del feto

- Síndrome de delección 5p (*cri-du-chat*): provocado por la pérdida de una pequeña parte del brazo corto del cromosoma 5

Otras afecciones que podrían detectarse e informarse con ambos análisis incluyen las aneuploidías de los cromosomas sexuales, tales como 47, XXY (síndrome de Klinefelter); 47, XYY, y 47, XXX.

Tenga en cuenta que en muy pocos casos la mujer se encuentra en riesgo de dar a luz a un bebé con una microdelección. Por lo tanto, todas las mujeres deben considerarse en *bajo riesgo* de tener un bebé con una microdelección y se debe contemplar la posibilidad de recurrir a asesoramiento genético antes del análisis para ayudar a las mujeres a comprender mejor los beneficios y las limitaciones de las pruebas de microdelección.

Existen cuatro resultados posibles para este análisis:

1. Un resultado de «alto riesgo» indica que el análisis ha detectado un aumento significativo del riesgo de que el feto presente una cantidad anormal de uno de los siguientes cromosomas: 13, 18, 21, X o Y, o una delección en una de las ubicaciones especificadas del genoma. El riesgo específico se detallará en el informe. Las pacientes con un resultado de alto riesgo de NIPT deben derivarse a un asesor genético y ofrecérseles un análisis de diagnóstico.
2. Un resultado de "bajo riesgo" significa que el análisis detectó una probabilidad muy baja (menor a 1 en 100) de que el feto presente una cantidad anormal de cualquiera de los cromosomas anteriores o una delección en una de las ubicaciones especificadas del genoma. El riesgo específico se detallará en el informe. Sin embargo, su médico puede recomendar un cariotipo fetal u otras pruebas si se detectara que su feto presenta anomalías en las ecografías o si hubiera otras preocupaciones acerca de la salud del feto.
3. Un resultado "Sin respuesta" se produce cuando el laboratorio no puede interpretar los resultados del análisis. Esto puede deberse a que no hay suficiente ADN fetal presente en la muestra de la madre; a una presencia de mosaicismo en el feto, la placenta o la madre; a que la paciente no es la madre genética del feto o a que la madre y el padre del feto tienen una relación de consanguinidad (por ejemplo, primos). En algunos casos, el laboratorio puede solicitar una segunda muestra, sin cargo alguno, para aclarar los resultados del análisis.
4. Un resultado de "Sin cambios" es posible solamente para las microdelecciones. Esto indica que el análisis no ha podido determinar si su riesgo de tener un bebé con la delección ha aumentado o disminuido. El riesgo de la población se informará en estos casos.

Me han explicado lo siguiente:

1. El NIPT es un análisis de detección de alta precisión, pero no tiene como fin reemplazar los análisis fetales directos mediante muestras de vellosidades coriónicas o amniocentesis. Tengo la posibilidad de realizarme estos análisis.
2. Con este análisis se puede identificar el sexo del feto.
 - a) El sexo del feto se informará a menos que se tilde el casillero "No" en el formulario de historia clínica de la paciente.
 - b) Si el feto presenta alto riesgo de tener el síndrome de Turner, se me informará ese resultado aunque yo haya optado por no conocer el sexo del feto.
3. La muestra de hisopado bucal del padre del bebé es opcional, pero puede reducir la probabilidad de que el laboratorio necesite una segunda muestra para repetir el análisis. Se recomienda ampliamente incluir una muestra del padre si se requiere una segunda muestra debido a una fracción fetal baja en la primera muestra.
4. El NIPT puede:
 - a) indicar que el feto presenta un mayor riesgo de tener una o más anomalías cromosómicas específicas (síndrome de Down, trisomía 18, trisomía 13 o síndrome de Turner);
 - b) no ser concluyente debido a limitaciones biológicas o técnicas;
 - c) sugerir una relación biológica entre la madre y el padre del feto;
 - d) identificar una anomalía cromosómica en la madre del feto.
5. Las limitaciones del NIPT incluyen:
 - a) **Se trata de un análisis de detección, no constituye un análisis de diagnóstico. Los resultados positivos deben confirmarse mediante un análisis fetal directo.**
 - b) El análisis se limita a los cromosomas y enfermedades mencionados anteriormente. Este análisis no identificará otras anomalías de los cromosomas evaluados y no detecta anomalías de cromosomas distintos a los evaluados.
 - c) No se detectarán los reordenamientos cromosómicos equilibrados tales como translocaciones o inversiones, otros trastornos genéticos, defectos de nacimiento y otras complicaciones fetales o del embarazo.
 - d) Los resultados pueden ser no interpretables si hay muy poco ADN fetal presente en la muestra (fracción fetal baja). En estos casos, se ofrecerá una repetición del análisis sin cargos adicionales del laboratorio.
 - e) Puede no detectarse la aneuploidía en mosaico (la presencia de células normales y anormales) para los cromosomas analizados.
 - f) El análisis no puede realizarse con este método si la paciente cuya sangre se va a analizar no es la madre genética del feto (es decir, si el feto se concibió con el óvulo de otra mujer), si la paciente ha recibido un trasplante alogénico de médula ósea o si hay más de un feto en gestación.
 - g) La triploidía no puede distinguirse de una gestación de mellizos en desaparición o en curso. Podría ser necesario realizar una ecografía o un análisis fetal directo para distinguir entre estas dos posibilidades.
6. Un resultado de "bajo riesgo" disminuye significativamente las posibilidades de que el feto tenga una copia adicional o faltante de uno de los cromosomas evaluados, o que tenga una delección de uno de los lugares de microdelección analizados, pero pueden presentarse resultados de falsos negativos.
7. Existen diversas fuentes de error, entre ellas: la manipulación incorrecta de la muestra, la identificación incorrecta de la muestra y la contaminación de la muestra.
8. Mi muestra de ADN podrá almacenarse por tiempo indefinido y podrá utilizarse para validar resultados o con fines educativos una vez que se elimine de ella la información de identificación personal. No se almacenarán las muestras de los clientes de Nueva York y se eliminarán a los 60 días posteriores a la finalización de los análisis. No se realizarán análisis clínicos distintos de los que se hayan autorizado. Puedo solicitar la destrucción de mis muestras de sangre y ADN tras la finalización del análisis solicitado anteriormente comunicándome con el laboratorio al (800) 242-2787, int. 3301. Si no permito el uso de mi muestra para fines de validación de resultados o educación, esto no afectará el resultado de mi análisis. Para obtener más información sobre ARUP, visite www.aruplab.com.

Este análisis es realizada por Natera. Las características de rendimiento de este análisis fueron validadas por Natera Laboratories, Inc. La Administración de Alimentos y Medicamentos (FDA, por sus siglas en inglés) no ha aprobado este análisis; sin embargo, actualmente no se requiere la aprobación de la FDA para el uso clínico de este análisis. Natera se encuentra autorizado para llevar a cabo análisis de alta

complejidad de acuerdo con las Reformas para el Acondicionamiento de los Laboratorios Clínicos (Clinical Laboratory Improvement Amendments, CLIA) y la legislación de todos los estados. Estos resultados no pretenden utilizarse como el único medio para realizar el diagnóstico clínico ni para tomar decisiones respecto del tratamiento que recibirá la paciente.

Se cobrará un arancel por la realización del análisis NIPT. Yo seré responsable de abonar el arancel una vez iniciado el análisis, incluso si no deseo conocer los resultados.

A pedido mío, ARUP me derivará a un asesor genético local para realizar una consulta.

DECLARACIÓN DE CONSENTIMIENTO DE LA PACIENTE

He leído o me han leído la información del consentimiento informado anterior acerca del análisis prenatal no invasivo (del inglés, NIPT) de Panorama. He tenido la oportunidad de formular preguntas a mi médico acerca de este análisis, los riesgos y las alternativas antes de mi consentimiento informado. Solicito y autorizo a Natera que analice mi(s) muestra(s) para la detección de las anomalías cromosómicas fetales mencionadas anteriormente.

Firma de la paciente/tutor _____ Fecha _____

<p>MÉDICO/ASESOR GENÉTICO</p> <p>He explicado el análisis NIPT y sus limitaciones a la paciente o a su tutor legal y he respondido a todas sus preguntas.</p> <p>Nombre del proveedor en letra de imprenta: _____ Fecha _____</p> <p>Firma _____ Número de teléfono _____</p>
--