

**ESTE NO ES UN FORMULARIO DE SOLICITUD DE ANÁLISIS.  
Complete este formulario y preséntelo junto con la solicitud de análisis o con la lista electrónica.**

## CONSENTIMIENTO INFORMADO PARA PRUEBA PRENATAL NO INVASIVA (NIPT PANORAMA®)

Nombre del paciente: \_\_\_\_\_

Fecha de nacimiento: \_\_\_\_\_ Sexo:  Femenino  Masculino

La NIPT es una prueba de detección que se puede realizar en mujeres a partir de las 9 semanas y 0 días de gestación. Se usa principalmente para identificar fetos en riesgo de tener copias adicionales o faltantes de los cromosomas 13, 18, 21, X o Y.

**Esta prueba no tiene como fin diagnosticar esas afecciones; se recomienda realizar otros exámenes para confirmar cualquier resultado positivo de la NIPT.**

Si bien el riesgo de tener un embarazo con un cromosoma extra aumenta a medida que las mujeres son mayores, cada embarazo implica un pequeño riesgo. La NIPT identifica embarazos con mayor riesgo de presentar trastornos cromosómicos comunes, como trisomía 21 (síndrome de Down), trisomía 18, trisomía 13 y triploidía. Estos trastornos pueden provocar una variedad de defectos físicos congénitos y de tipos de discapacidad intelectual: la trisomía 21 representa el extremo más leve del espectro, mientras que las trisomías 18 y 13, y la triploidía se ubican en el extremo más grave, y la mayoría de los bebés afectados no sobreviven al nacimiento. La NIPT también podría señalar un mayor riesgo de que haya un cromosoma sexual adicional o faltante, que podría asociarse a dificultades de aprendizaje, problemas de fertilidad y defectos congénitos. Por último, dependiendo de la prueba seleccionada, la NIPT también podría sugerir un mayor riesgo para los siguientes síndromes de microdelección infrecuentes: deleción 1p36, maullido de gato, Angelman o Prader-Willi, y DiGeorge. Por lo general, estos se asocian con la discapacidad intelectual y defectos congénitos físicos. Tenga en cuenta que existen muy pocas circunstancias ante las cuales una mujer se encuentra en mayor riesgo de tener un bebé con una microdelección. Por lo tanto, debe considerarse que todas las mujeres tienen un *riesgo bajo* de tener un bebé con una microdelección. Asimismo, debe considerarse la asesoría genética antes de realizar la prueba, a fin de ayudar a las mujeres a entender todos los beneficios y las limitaciones de la prueba de detección de microdeleciones.

La tabla a continuación indica las afecciones detectadas por las numerosas pruebas prenatales no invasivas ofrecidas por Natera.

Trastorno \ Prueba	Prueba prenatal no invasiva de aneuploidía fetal	Prueba prenatal no invasiva de aneuploidía fetal con microdelección 22q11.2*	Prueba prenatal no invasiva de aneuploidía fetal con microdeleciones†
Trisomía 21	✓	✓	✓
Trisomía 18	✓	✓	✓
Trisomía 13	✓	✓	✓
Monosomía X	✓	✓	✓
Trisomías de los cromosomas sexuales	✓	✓	✓
Triploidía	✓	✓	✓
Deleción 22q11.2		✓	✓
Deleción 1p36			✓
Síndrome de Angelman			✓
Síndrome de Prader-Willi			✓
Deleción 5p			✓

\*No disponible para donantes de óvulos/embarazos con madres sustitutas o embarazos de gemelos dicigóticos. (Gemelos monocigóticos son aceptables para las pruebas.)  
†No disponible para donantes de óvulos/embarazos con madres sustitutas o gestación gemelar.

Me han explicado lo siguiente:

1. La NIPT es un examen de detección muy preciso, pero no sustituye las pruebas de diagnóstico mediante muestras de vellosidades coriónicas (CVS) ni la amniocentesis, ambas disponibles para mí.
2. La participación en pruebas genéticas es completamente voluntaria. Puede recurrir a la asesoría genética disponible si tiene alguna pregunta con respecto a las pruebas.  
Consulte [www.nsgc.org](http://www.nsgc.org) o [www.acmg.net](http://www.acmg.net) para buscar a un profesional especialista en genética médica.

## CONSENTIMIENTO INFORMADO PARA PRUEBA PRENATAL NO INVASIVA (NIPT PANORAMA®)

3. Existen cuatro resultados posibles para la prueba:
  - a) Alto riesgo: indica que la prueba ha detectado una probabilidad considerablemente elevada de que el feto tenga una cantidad anormal de uno de los siguientes cromosomas: 13, 18, 21, X o Y, o una deleción en una de las posiciones genómicas especificadas. El informe incluirá el valor predictivo positivo (probabilidad de afectación del feto) del trastorno específico. Las pacientes que presenten resultados de alto riesgo en la NIPT deben derivarse a asesoría genética, y se les deben ofrecer pruebas de diagnóstico.
  - b) Bajo riesgo: significa que hay una probabilidad inferior a 1 en 100 de presentar una de las afecciones analizadas. Sin embargo, el proveedor de atención médica podría recomendarle un cariotipo fetal u otras pruebas si se detectan anomalías del feto en la ecografía o si tiene otras inquietudes con respecto a la salud del feto.
  - c) Sin resultados: indica que el laboratorio no puede interpretar los resultados de la prueba de detección. Esto puede deberse a una cantidad escasa de ADN fetal (baja fracción fetal); nivel bajo de ADN total sin células presentes en la muestra materna; mosaicismo en el feto, la placenta o la madre; o que la madre y el padre del feto tengan un vínculo consanguíneo (p. ej., primos). En algunos casos, el laboratorio podría solicitar una segunda muestra (sin costo) para esclarecer los resultados de la prueba.
  - d) Sin cambios: resultado posible solo en caso de microdeleciones. Esto indica que la prueba de detección no pudo determinar si ha aumentado o disminuido el riesgo de tener un bebé con la deleción. En estos casos, se informará el riesgo para la población. No se indica la repetición de la prueba de detección.
4. Esta prueba tiene la capacidad de identificar el sexo fetal.
  - a) El sexo del feto se *informará*, a menos que marque la casilla “No” en la historia clínica de la paciente.
  - b) Si el feto presenta alto riesgo de tener el síndrome de Turner, XXX, XXY, o XYY, me informarán ese resultado, aunque haya optado por no conocer el sexo del feto.
5. La NIPT podría:
  - a) indicar que el feto presenta un riesgo elevado de tener una o más anomalías cromosómicas (síndrome de Down, trisomía 18, trisomía 13, síndrome de Turner, triploidía o una trisomía de los cromosomas sexuales);
  - b) ser indeterminada, 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.
6. Las limitaciones de la NIPT incluyen:
  - a) Esta es una prueba de detección, no una prueba de diagnóstico. Pueden producirse resultados falsos positivos y falsos negativos. Los resultados positivos deben confirmarse mediante pruebas fetales directas.
  - b) Las pruebas se limitan a los cromosomas y las afecciones que se enumeraron con anterioridad. Esta prueba no identificará otras anomalías de los cromosomas analizados, anomalías de los cromosomas no analizados, y no detecta otros trastornos genéticos ni defectos congénitos.
  - c) Los resultados no se podrán interpretar si hay muy poco ADN fetal presente en la muestra (baja fracción fetal). En estos casos, se podría ofrecer la repetición de la prueba sin cargos adicionales por parte del laboratorio.
    - Un alto índice de masa corporal materno es un motivo usual para la baja fracción fetal. En casos de obesidad materna, realizar la prueba después de las 14 semanas de gestación y esperar, como mínimo, dos semanas antes de repetir la extracción de la muestra, puede aumentar la posibilidad de obtener resultados.
  - d) Podría no detectarse el mosaicismo para los cromosomas específicos.
  - e) La prueba de detección de aneuploidía se puede realizar con este método en gestaciones gemelares o si la paciente cuya sangre se está analizando no es la madre genética del feto (es decir, si el feto fue concebido usando el óvulo de otra mujer). No obstante, no se puede realizar la prueba si se cumple más de una de estas condiciones (es decir, si la paciente usó un donante de óvulos Y está esperando gemelos).
  - f) La triploidía no se puede distinguir de una gestación gemelar existente o evanescente. Es posible que se tenga que hacer una ecografía y/o pruebas fetales directas para distinguir entre estas dos posibilidades. No se informará la triploidía en embarazos gemelares o con donantes de óvulos declarados.
7. Un resultado de “alto riesgo” aumenta en gran medida las probabilidades de que el feto tenga una copia adicional de cualquiera de los cromosomas analizados, o una deleción de uno de los sitios de microdeleción específicos; sin embargo, pueden ocurrir resultados falsos positivos. **Los resultados positivos deben confirmarse mediante pruebas fetales directas (CVS o amniocentesis).**

## CONSENTIMIENTO INFORMADO PARA PRUEBA PRENATAL NO INVASIVA (NIPT PANORAMA®)

8. Un resultado de “bajo riesgo” reduce en gran medida las probabilidades de que el feto presente una copia adicional de cualquiera de los cromosomas analizados, o una delección de uno de los sitios de microdelección específicos; sin embargo, pueden ocurrir resultados falsos negativos. Si los resultados clínicos contradicen los resultados de la prueba, se deberán considerar la realización de pruebas fetales directas (CVS o amniocentesis).
  9. Si bien los resultados de las pruebas genéticas suelen ser precisos, existen diversas fuentes posibles de errores, por ejemplo, manipulación incorrecta, identificación incorrecta y contaminación de las muestras.
  10. Las muestras de ADN residual se podrán guardar indefinidamente con el propósito de usarlas para la validación de pruebas o educación una vez eliminados los identificadores personales. Sin embargo, las muestras de los clientes de Nueva York se desecharán 60 días después de completada la prueba. No se realizarán otras pruebas clínicas fuera de las autorizadas. Tengo la opción de solicitar la eliminación de mis muestras de sangre y de ADN una vez finalizada la prueba anterior, para lo cual debo contactar al laboratorio al Departamento de Servicio al Cliente de Natera al 650-249-9090. La negativa a permitir el uso de mi muestra para fines educativos o de validación de pruebas no afectará los resultados de mi prueba. Para obtener más información sobre Panorama NIPT, ingrese al sitio [www.natera.com/panorama-test](http://www.natera.com/panorama-test).
- 

**Paciente/tutor legal:** Mi firma a continuación constituye mi deseo de someterme a la prueba NIPT y mi reconocimiento de que un profesional de la salud calificado me ha explicado los beneficios, los riesgos y las limitaciones de la NIPT.

\_\_\_\_\_

Aclaración del paciente/tutor

\_\_\_\_\_

Firma

\_\_\_\_\_

Fecha

**Proveedor de atención médica solicitante:** He explicado la NIPT, sus limitaciones y alternativas a la paciente o al tutor legal y he respondido todas sus preguntas.

\_\_\_\_\_

Aclaración del proveedor de atención médica

\_\_\_\_\_

Firma

\_\_\_\_\_

Fecha