

Datos del pacienteNombre y apellidos: DNI: Código del paciente: Teléfono: Fecha de nacimiento: / / Correo electrónico: Dirección completa y código postal: Motivo de la consulta: **Datos centro remitente**Hospital/Clínica/Laboratorio: Correo electrónico: Nombre del Facultativo: Teléfono:

Información. El estudio de **Array Cytoscan Óptima Prenatal** (cariotipo molecular) es una prueba de diagnóstico genético que se efectúa con material biológico (ADN) extraído a partir de muestras obtenidas mediante técnicas invasivas (amniocentesis, biopsia corial y funiculocentesis). Esta prueba permite detectar trisomías (S.Down, S.Edwards, S.Patau...), aneuploidías (S.Turner, Klinefelter...) y microdeleciones y microduplicaciones de material genético responsables de los principales síndromes de microdelección/microduplicación.

Limitaciones.

1. No es posible detectar reordenamientos cromosómicos equilibrados, presencia de mosaicismos por debajo de 20% de la población celular o mosaicismos compensados, mutaciones de genes, así como alteraciones por debajo de la resolución de este array.
2. Este estudio no excluye contaminación materna por debajo del 30%.
3. Este estudio no refleja las CNV benignas ni las CNV de significado incierto (tanto las de significado incierto probablemente benignas como las de significado incierto) que pudieran detectarse.
4. Sólo se informarán las pérdidas de heterocigosidad (LOH) mayores de 5Mb asociadas a Disomía Uniparental (UPD) de los cromosomas 6, 7, 11, 14, 15 y 20 y relacionadas con síndromes descritos. Para confirmarlo se puede requerir estudios moleculares complementarios.

Consideraciones.

1. He recibido la información de mi especialista sobre la finalidad de este estudio y mis preguntas se han resuelto satisfactoriamente.
2. Declaro que la información personal y médica que he proporcionado es verídica y fiable.
3. Entiendo que el **Array Cytoscan Óptima Prenatal** permite detectar trisomías, aneuploidías y microdeleciones y microduplicaciones de material genético responsables de los principales síndromes de microdelección/microduplicación.
4. En determinadas ocasiones es necesario obtener una muestra de sangre de los progenitores con el objeto de completar el estudio.
5. También es posible que en algunos casos se requiera una segunda muestra para esclarecer situaciones especiales o complejas (muestras no adecuadas, diagnósticos complejos, necesidad de pruebas complementarias).
6. Un resultado normal no garantiza el diagnóstico completo del estado fetal, debido a las limitaciones de la técnica empleada.
7. La relevancia y significado de las alteraciones cromosómicas detectadas, así como las posibles variantes polimórficas, se interpretan según los criterios y las fuentes de información actuales que pueden cambiar posteriormente a la fecha de emisión del informe.
8. Doy consentimiento para el almacenamiento y conservación de las muestras para su posible utilización en la investigación sobre la enfermedad genética. SI _ NO_
9. Los datos que se obtengan serán tratados de acuerdo con la Ley Orgánica, 15/1999, de 13 de diciembre, de Protección de Datos de Carácter Personal. Los excedentes de muestra (ADN) serán almacenados, en caso de existir alguno, un máximo de 5 años (Ley 14/2007).

Firmando este documento, doy mi consentimiento para la realización del **Array Cytoscan Óptima Prenatal**

Nombre padre, madre o tutor legal:

Fecha:

Lugar:

Firma padre/madre o tutor legal