

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. Limitaciones: 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. No se puede excluir que la muestra analizada sea de origen materno, cuando se trata de restos abortivos con resultado de sexo femenino.
4. Significación clínica de las CNV según las guías: Riggs et al. Technical standards for the interpretation and reporting of constitutional copy-number variants: a joint consensus recommendation of the American College of Medical Genetics and Genomics (ACMG) and the Clinical Genome Resource (ClinGen). Genet Med. 2020 Feb;22(2):245-257.
5. Este informe no refleja las CNV benignas ni de significado incierto que pudieran detectarse al tratarse de un estudio prenatal.
6. Sólo se informarán las pérdidas de heterocigosidad (LOH) de una única región mayores de 10Mb asociadas a Disomía Uniparental (UPD) por isodisomía de los cromosomas 6, 7, 11, 14, 15 y 20 y relacionadas con síndromes descritos.
7. Este informe no refleja las LOH asociadas a enfermedades recesivas que pudiera tener el feto. No se informarán pérdidas de heterocigosidad aunque supongan más del 1% de las regiones autosómicas, excepto si la muestra analizada corresponde a restos abortivos.
8. 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.

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. Deseo ser informado de hallazgos patológicos incidentales obtenidos durante el transcurso del análisis genético solicitado SI NO
9. Las muestras biológicas serán debidamente codificadas para garantizar su anonimato. Los datos que se obtengan serán tratados de acuerdo con la Ley Orgánica, 3/2018 de Protección de Datos y Garantías de los Derechos Digitales de 5 de diciembre de 2018.
10. En ningún momento estos análisis serán empleados con otros fines más que los aquí expuestos. En caso de que así fuera, se me informaría nuevamente, solicitando mi consentimiento para los mismos.
11. Cumple con la Ley 14/2007, de 3 de julio, de Investigación biomédica. Los excedentes de muestra (ADN) serán almacenados, en caso de existir alguno, un máximo de 2 años. Doy consentimiento para el almacenamiento y conservación de las muestras para su posible utilización en la investigación sobre la enfermedad genética. SI NO .
12. Cumple con la ley 41/2002 de 14 de noviembre reguladora de la autonomía del paciente y de derechos y obligaciones en materia de información y documentación clínica.
13. El presente consentimiento informado podrá ser revocado en cualquier momento por mi parte sin necesidad de mediar explicación alguna.

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

Nombre padre, madre o tutor legal:

Fecha:

Lugar:

Firma Dr./Dra.: