ribera lab

Detección de CNVs y Aneuploidías en todos los cromosomas

Formulario de Solicitud

Información paciente

Datos demográficos

*Nombre	*Apellidos	*Fecha Nacimiento	*Peso	*Talla
NIF		Id. Muestra		
Dirección		Ciudad		Provincia

Historia obstétrica

Núm. de partos previos		Núm. Abortos espontáneos previos	
Nº interrupciones voluntarias del embarazo		Fecha del último parto /aborto (mes/año)	
Núm. de embarazos previos anómalos		Historia de embarazos con anomalías Cromosómicas o enf. genéticas	

Motivo de realización del Test

Screening bioquímico 1er trimestre		Edad materna avanzada	
Ansiedad		Hallazgos ecográficos sugerentes de alteración cromosómica	

Embarazo actual

*Edad gestacional (semanas/días)		Embarazo por FIV	○ SI ○ NO
Método usado para calcular la edad gestacional		Si FIV, óvulos propios	○ SI ○ NO
		Si donación óvulos, edad de la donante:	
		Fecha extracción óvulos:	

Información ecográfica

Fecha última ecografía			Edad gestacional ecográfica	
Tipo embarazo	Simple		Embarazo múltiple	
Medidas fetales	Normal		menor que edad gestacional	
			mayor que edad gestacional	
Estudio de estructura	Normal		Anomalías (Especificar)	
			No realizado	

Screening previo de trisomía 21

○ Si

Tipo de Test:

TN+Test bioquímico 1er T.	
Test bioquímico 1er T.	
Marcadores ecográficos 2ºT	
Solo TN 1T (o otros marcadores ecográficos)	
Test bioquímico 2º T.	
Test Combinado de 1er y 2º T.	

○ No

Historia familiar de enfermedad genética	
Portador de enfermedad genética	

Muestra de sangre

*Fecha de venopunción		*Hora de venopunción	

Información del facultativo solicitante

*Nombre del Facultativo		Nombre Clínica/Hospital	
Teléfono		Dirección	
Firma y fecha		Motivo Solicitud	

Información sobre el test y consentimiento

Limitaciones de la prueba

1. A pesar que los últimos datos de investigación indican que el test es altamente preciso, con una tasa de detección de trisomía 21 cercana al 100% y una tasa de falsos positivos inferior al 1%, esta prueba no puede ser considerada como diagnóstica. Sólo debe ser considerada como una prueba de cribado muy eficiente. Así pues, un resultado positivo siempre deberá ser confirmado mediante prueba prenatal invasiva, y un resultado negativo, no puede excluir con total seguridad de un feto afecto por estas patologías. Esto es debido a varias limitaciones de la actual metodología.

2. Esta prueba presenta una serie de limitaciones que impiden que sea utilizada en casos de: madre portadora de alguna de las alteraciones a analizar, embarazo muy temprano (<10SG), mosaicismo fetal de trisomías, presencia de microduplicaciones, alteración cromosómica en regiones no analizadas.

3. Si la madre embarazada ha recibido una transfusión de sangre alogénica, trasplante o terapia con células madre, existe la posibilidad de resultados no interpretables debido a la presencia de DNA exógeno.

4. Esta prueba analiza todas las microdeleciones del genoma fetal >7Mb.

Consentimiento para la realización de la prueba

1. Entiendo completamente la indicación de la prueba, el objetivo, sus características y potenciales riesgos de esta prueba. Mi doctor, Dr. _____ ha respondido a todas mis preguntas al respecto.

2. Entiendo perfectamente las limitaciones de este test, en particular que la tasa de detección de alteraciones estudiadas (cromosoma 13, 18, 21, X e Y) es cercana, pero NO es del 100%. En casos de gestaciones gemelares únicamente se puede informar de trisomías de los cromosomas 13,18 y 21 y de la presencia del cromosoma Y.

3. Los datos que he proporcionado sobre mi persona son correctos y ciertos.

4. Entiendo que el resultado del test estará listo en unas dos semanas aproximadamente desde que el laboratorio reciba la muestra, pero que podría estar listo en menos tiempo.

5. Me han informado que puede ser necesario volver a proporcionar sangre (<1% de los casos).

6. Comprendo que los resultados son valores de referencia y no suponen por sí solos un elemento de diagnóstico clínico. Los resultados obtenidos deben considerarse en el contexto junto con otros criterios clínicos, por lo que se recomienda que dichos resultados sean comunicados en consulta médica.

7. Estoy de acuerdo con proporcionar información acerca de mi embarazo, en especial si mi futuro bebé estuviera afectado por alguna enfermedad genética de algún tipo. Entiendo y autorizo a que mi médico me contacte para conocer esta información.

8. Doy mi consentimiento para el uso de los datos clínicos por parte de mi laboratorio con finalidades de auditoría, garantía de la calidad e investigación, siempre y cuando mi persona permanezca en el anonimato e inidentificable, y toda la información que he proporcionado sea excluida de cualquier publicación. Podré ejercer mis derechos y revocar este consentimiento en cualquier momento, dirigiéndome a mi laboratorio.

9. Sobre los datos de carácter personal: De acuerdo con la Ley 41/2002, reguladora de la Autonomía del Paciente,y la Ley 3/2018 de Protección de los Datos Personales, el solicitante del test debe estar en posesión del consentimiento escrito del paciente (y/o de sus representantes legales) para la realización de este test y el tratamiento de sus datos personales. La información recopilada en este formulario será incorporada en un fichero automatizado confidencial registrado en la Agencia Española para la Protección de Datos, bajo los términos establecidos en la Ley 3/2018, con la finalidad de realizar el estudio genético aquí solicitado. El paciente, o sus representantes legales, pueden ejercer en cualquier momento sus derechos de acceso, rectificación, cancelación o oposición, dirigiendo un escrito a la siguiente dirección: CIALAB, C/Cristo de la Paz 36-38, bajos CP 03550 San Juan (Alicante)

*Paciente	*FIRMA	*LUGAR y FECHA

*Dr.	*FIRMA	*LUGAR y FECHA