

Consentimiento Informado para Estudio Genético

4. ¿Qué resultado puedo esperar?

BAJO RIESGO	Tu bebé tiene una bajísima probabilidad de estar afectado por una de las condiciones analizadas.
ALTO RIESGO	Tu bebé tiene un altísimo riesgo de estar afectado por una de las condiciones analizadas. Se sugiere que este resultado sea confirmado por un examen diagnóstico.
REPETIR MUESTRA	En un pequeño número de casos no es posible analizar el ADN fetal. En este caso, pediremos una nueva muestra, cubierta por nosotros.
“NO CALL” O AUSENCIA DE REPLICACIÓN	Ocurre cuando en la nueva muestra repetida, no es posible detectar un resultado. Esto ocurre en un 0.069% de casos.

Limitaciones del examen:

- Este es un examen de tamizaje o screening, no de diagnóstico.
- Fuentes de falsos positivos o negativos: mosaicismo placentario, gemelo evanescente.
- Este examen no elimina la posibilidad de condiciones no incluidas en el análisis.
- Este examen no detecta translocaciones balanceadas, inversiones, anillos, enfermedades monogénicas ni disomía uniparental.

FIRMA DEL PACIENTE Y FECHA

☐

Sí

☐

No

Deseo conocer de hallazgos incidentales de ser identificados.

Un hallazgo incidental es una anomalía genética que no está relacionada con la indicación del examen pero que puede tener repercusión en la salud del bebé.

Datos para completar:

NOMBRES Y APELLIDO DE LA GESTANTE: _____

FECHA DE NACIMIENTO DE LA GESTANTE: _____

FECHA DE ÚLTIMA REGLA DE GESTANTE: _____

EDAD GESTACIONAL: _____

FECHA PROBABLE DE PARTO: _____

Consentimiento Informado para Estudio Genético

1. Seleccionar Estudio

☐ **ADN LIBRE FETAL PRO**
Cromosomas 21, 18, 13, X, Y, 9, 16, 22
84 microdeleciones
Hallazgos incidentales (opcional)

☐ **ADN LIBRE FETAL BÁSICO**
Cromosomas 21, 18, 13, X, Y
(recomendado para
embarazo gemelar)

2. ¿Qué es ADN Libre Fetal?

Es un examen genético disponible para toda embarazada desde la semana 10 de gestación con una certeza de 99.9%. Al no ser 100% es un examen considerado de tamizaje y no de diagnóstico. Determina el riesgo de trisomía 21, trisomía 18, trisomía 13, monosomía X, otras aneuploidías de cromosomas sexuales y sexo fetal.

*PRO puede detectar otras 84 microdeleciones (ver lista adjunta), con una certeza de 90%. También puede detectar hallazgos incidentales, es decir, anomalías genéticas no relacionadas con la indicación del examen pero que pueden tener repercusión en la salud del bebé.

ADN LIBRE FETAL PRO	SENSIBILIDAD PARA EMBARAZO ÚNICO	DISPONIBLE PARA EMBARAZO GEMELAR
Trisomía 21 o Síndrome Down	99.9%	Sí
Trisomía 18 o Síndrome Edwards		
Trisomía 13 o Síndrome Patau		
Sexo fetal	99.53%	Sí
Trisomías 16, 22, 9	99.9%	No
Aneuploidías sexuales	99.9%	No
Microdeleciones / micro duplicaciones	90%	No

3. ¿Cómo se hace el análisis del ADN libre fetal?

Durante la gestación, madre y bebé intercambian material genético a través de la placenta. El ADN libre fetal entra en la circulación materna y es captado para el análisis mediante el método NGS de todo el genoma fetal.