FORMULARIO DE INFORMACIÓN Y CONSENTIMIENTO INFORMADO ESCRITO

Orden de 8 de julio de 2009 (BOJA nº 152 de fecha 6 de agosto) por la que se dictan instrucciones a los Centros del Sistema Sanitario Público de Andalucía, en relación al procedimiento de Consentimiento Informado.

1 DOCUMENTO DE INFORMACIÓN PARA REALIZACIÓN DEL TEST DE ADN FETAL EN SANGRE MATERNA (TPNI o NIPT)

Este documento sirve para que usted, o quien lo represente, dé su consentimiento para este procedimiento. Eso significa que nos autoriza a realizarlo.
Puede usted retirar este consentimiento cuando lo desee. Firmarlo no le obliga a usted a hacerse la técnica. De su rechazo no se derivará ninguna consecuencia adversa respecto a la calidad del resto de la atención recibida. Antes de firmar, es importante que lea despacio la información siguiente.

Díganos si tiene alguna duda o necesita más información. Le atenderemos con mucho gusto.

1.1 LO QUE USTED DEBE SABER:

EN QUÉ CONSISTE. PARA QUÉ SIRVE:

¿Qué son las trisomías 21, 18 o 13?

En los seres humanos hay 23 tipos de cromosomas y la mayoría de la gente tiene un par de cada tipo, y, por lo tanto, 46 cromosomas. En el caso de las trisomías, en lugar de dos, existen tres cromosomas de un tipo en particular, haciendo un total de 47. La trisomía más común es la del cromosoma 21, también conocida como síndrome de Down. Otras trisomías incluyen aquellas que implican a los cromosomas 18 o 13.

¿En qué consiste este test?

Consiste en extraer ADN procedente de una muestra de sangre materna, del que se analizará solo la pequeña proporción de ADN que pertenece al feto, y que está presente en todos los embarazos mezclado con el ADN de la madre.

Esta prueba no sustituye, en el momento actual y en nuestro protocolo, al cribado bioquímico, ni a la ecografía.

El test analiza el ADN libre de la sangre materna y proporciona una gran información sobre si el feto tiene un riesgo muy alto o muy bajo de tener trisomía 21, 18 o 13. Se ha demostrado que es capaz de detectar más del 99% de los casos de trisomía 21 y el 98% de los casos de trisomía 18 y de trisomía 13. No detecta mosaicos ni trisomías parciales. El test también detecta alteración en el número de cromosomas sexuales, aunque, en este caso, la capacidad diagnóstica es menor. No provee información sobre otras anomalías de los cromosomas, en general, mucho más raras. Si la ecografía de la semana 11^a-13^a muestra una translucencia nuchal aumentada (más de 3,5 mm) o defectos fetales mayores, el riesgo de alteraciones en los cromosomas puede ser alto y por lo tanto se recomendaría realizar un procedimiento invasivo.

CÓMO SE REALIZA:

En este caso, se hace una extracción de una muestra de sangre por venopunción (punción de una vena del brazo), en un tubo especial, que preserva especialmente el ADN del feto. El personal de enfermería encargado de la extracción le indicará los pormenores del procedimiento, si lo desea. La extracción se puede realizar a partir de la semana 10 del embarazo, aunque se recomienda que sea algo más tarde (semanas 12-14). El plazo medio de respuesta habitual es de 1 a 2 semanas.

Se ofertará a aquellas pacientes en las que el riesgo obtenido en el Cribado Combinado esté comprendido entre 1/101 y 1/270 (ambos inclusive) y aquellas con antecedentes de trisomías 13, 18 y 21, independientemente del resultado del Cribado del 1º Trimestre.

En el 2-5% de los test realizados la prueba no permite obtener un resultado (prueba fallida). Esta situación puede ocurrir con todos los test comerciales, y puede ser atribuida a problemas logísticos, técnicos, clínicos o médicos. El riesgo de un resultado fallido es más elevado en edades gestacionales más precoces y en pacientes obesas. En estos casos se le ofrecerá la realización de técnica invasiva.

QUÉ EFECTOS LE PRODUCIRÁ:

Si la prueba indica que existe alto riesgo de trisomía, la probabilidad de que el resultado sea cierto es alta, alrededor del 80% (más alta para la T21 y 18 y menos para la T13), pero es variable y depende de varios factores. Por ello es necesario siempre confirmar este resultado con una prueba invasiva prenatal (biopsia de corion o amniocentesis).

Si la prueba indica bajo riesgo de trisomía, es extremadamente improbable que el feto esté afecto (pero no imposible) ya que detecta más del 99% de los casos de trisomía 21, 98 % de los casos de trisomía 18 y 91% de trisomía 13.

EN QUÉ LE BENEFICIARÁ:

La evidencia científica ha demostrado que es el mejor método de cribado para las condiciones habitualmente detectadas con los métodos tradicionales, las trisomías más comunes, con una fiabilidad claramente superior a cualquier otra estrategia. En pacientes con Cribado Combinado del primer trimestre con riesgo para T21 comprendido entre 1/101 y 1/270, su uso ha demostrado una franca disminución de los procedimientos invasivos innecesarios, manteniendo o superando las tasas de detección habituales.

Si el resultado de la prueba es de bajo riesgo y la ecografía es normal, debe seguirse el protocolo habitual de control de la gestación, sin ninguna prueba adicional específica. Si en la ecografía morfológica habitual de 18-22 semanas se detectara algún hallazgo adicional, será necesario revalorar la conducta a seguir.

OTRAS ALTERNATIVAS DISPONIBLES EN SU CASO:

- **Técnica invasiva:** El único modo de conocer de manera segura si el feto tiene una anomalía cromosómica, incluyendo las trisomías 21, 18 y 13, es realizando un procedimiento invasivo como la biopsia corial (a las 11^a-14^a semanas de embarazo) o la amniocentesis (a partir de la semana 15^a). Estas pruebas consisten en la introducción de una pequeña aguja o pinza en el útero para tomar una pequeña muestra de la placenta (en el caso de la biopsia corial) o de líquido amniótico (en el caso de la amniocentesis) y a diferencia del test de ADN (que no tiene riesgos para el feto) sí que conllevan un riesgo de aborto asociado a la técnica de aproximadamente 1 de cada 1000 casos.
- **No realizar ningún otro test:** En el caso de que no se quisiera realizar ninguna otra prueba de cribado o diagnóstico de trisomías se reevaluaría el riesgo de que el feto estuviera afecto en el segundo trimestre mediante la realización de la correspondiente ecografía morfológica. Esta ecografía evalúa la anatomía fetal y los marcadores de trisomía, pero en ningún momento es capaz de dar un diagnóstico de certeza de alteraciones en los cromosomas.

QUÉ RIESGOS TIENE:

Cualquier actuación médica tiene riesgos. La mayor parte de las veces los riesgos no se materializan, y la intervención no produce daños o efectos secundarios indeseables. Pero a veces no es así. Por eso es importante que usted conozca los riesgos que pueden aparecer en este proceso o intervención.

- **LOS MÁS FRECUENTES:**
 - Pequeños hematomas en la zona de punción que desaparecen transcurridos unos días.
 - Dolor leve-moderado en el momento de la extracción, que suele ser de corta duración.
 - En casos excepcionales, infección en la zona de punción.
- **LOS MÁS GRAVES:**
 - En algunas personas se puede producir una reacción vasovagal con mareo y desmayo.
- **LOS DERIVADOS DE SUS PROBLEMAS PREVIOS DE SALUD,** si los hubiera.

SITUACIONES ESPECIALES QUE DEBEN SER TENIDAS EN CUENTA:

Existen situaciones especiales que requieren una valoración individual:

- **Obesidad (elevado IMC):** Técnicamente puede realizarse, pero se ha demostrado una mayor posibilidad de no obtener resultados por falta de material genético suficiente del feto para su análisis.
- **Gestaciones obtenidas por técnicas de reproducción asistida (TRA):** Puede realizarse, pero se ha demostrado una mayor incidencia de resultados fallidos.
- **Gestaciones obtenidas por TRA y donación de ovocitos:** Puede realizarse, pero exclusivamente con cierta tecnología (método de contaje).
- **Consanguinidad de primer grado:** Puede realizarse, pero exclusivamente con cierta tecnología (métodos de contaje).
- **Gestación gemelar:** la evidencia científica del cribado de aneuploidías con ADN libre circulante en la gestación gemelar es limitada; la detección para trisomía 21 parece ser algo menor que en embarazos únicos, y tiene más errores en los resultados (0.25% de los casos). Se asocia con una tasa mayor de casos sin resultado.
- **En los casos en que la madre haya recibido una transfusión reciente, un trasplante, terapia con células madre alogénicas, o sea portadora de una neoplasia, los resultados no serían interpretables, por lo que no se realizará esta prueba.**

OTRAS INFORMACIONES DE INTERÉS (a considerar por el/la profesional):

- **Gestación triple o superior:** Prueba contraindicada.
- **Gemelo evanescente (embarazo gemelar en los que uno de los gemelos no llega a desarrollarse):** Prueba contraindicada (mayor tasa de resultados falsos positivos).
- **Es posible que del análisis de los datos generados en este estudio se puedan inferir hallazgos no relacionados con el motivo inicial por el que se indicó el test. Dichos hallazgos, de haberlos, se comunicarían como nota informativa adicional al informe principal, y podrían requerir de estudios adicionales. Si no desea ser informada de este tipo de hallazgos, habrá de expresarlo.**

OTRAS CUESTIONES PARA LAS QUE LE PEDIMOS SU CONSENTIMIENTO:

- Las muestras biológicas obtenidas pueden ser conservadas y utilizadas posteriormente para realizar investigaciones relacionadas con el proceso para el que han obtenido. No se usaran directamente para fines comerciales. Si fueran a ser utilizadas para otros fines distintos se le pediría posteriormente el consentimiento expreso para ello. Si no da su consentimiento para ser utilizadas en investigación, las muestras se destruirán una vez dejen de ser útiles para documentar su caso, según las normas del centro. En cualquier caso, se protegerá adecuadamente la confidencialidad en todo momento.

- También puede hacer falta tomar imágenes, como fotos o videos. Sirven para documentar mejor el caso. También pueden usarse para fines docentes de difusión del conocimiento científico. En cualquier caso serán usadas si usted da su autorización. Su identidad siempre será preservada de forma confidencial.

HOSPITAL UNIVERSITARIO REINA SOFÍA. CÓRDOBA	UGC DE OBSTETRICIA
--	---------------------------

1.2	IMÁGENES EXPLICATIVAS
------------	------------------------------

HOSPITAL UNIVERSITARIO REINA SOFÍA. CÓRDOBA	UGC DE OBSTETRICIA
--	---------------------------

2	CONSENTIMIENTO INFORMADO	
2.1	DATOS DEL/DE LA PACIENTE Y DE SU REPRESENTANTE (sólo en caso de incapacidad del/de la paciente)	
	APELLIDOS Y NOMBRE, DEL PACIENTE	DNI / NIE
	APELLIDOS Y NOMBRE, DEL/DE LA REPRESENTANTE LEGAL	DNI / NIE

2.2	PROFESIONALES QUE INTERVIENEN EN EL PROCESO DE INFORMACIÓN Y/O CONSENTIMIENTO		
	APELLIDOS Y NOMBRE	FECHA	FIRMA
	APELLIDOS Y NOMBRE	FECHA	FIRMA
	APELLIDOS Y NOMBRE	FECHA	FIRMA
	APELLIDOS Y NOMBRE	FECHA	FIRMA

2.3	CONSENTIMIENTO		
<p>Yo, D/Dña _____, manifiesto que estoy conforme con la intervención que se me ha propuesto. He leído y comprendido la información anterior. He podido preguntar y aclarar todas mis dudas. Por eso he tomado consciente y libremente la decisión de autorizarla. También sé que puedo retirar mi consentimiento cuando lo estime oportuno.</p> <p>☐ SI ☐ NO Autorizo a que se realicen las actuaciones oportunas, conforme a lo expuesto en este consentimiento</p> <p>☐ SI ☐ NO Autorizo la conservación y utilización posterior de mis muestras biológicas para investigación relacionada directamente con el proceso en el que estoy incurso.</p> <p>☐ SI ☐ NO Autorizo que, en caso de que mis muestras biológicas vayan a ser utilizadas en otras investigaciones diferentes, los investigadores se pongan en contacto conmigo para solicitarme consentimiento.</p> <p>☐ SI ☐ NO Autorizo la utilización de imágenes con fines docentes o de difusión del conocimiento científico.</p> <p>☐ SI ☐ NO Autorizo a que se me informe del sexo fetal</p> <p>☐ SI ☐ NO Autorizo a que se me informe de la presencia de aneuploidías de los cromosomas sexuales.</p> <p>☐ SI ☐ NO Autorizo a que se me informe de la existencia de hallazgos adicionales no relacionados con el motivo principal del estudio.</p> <p>☐ SI ☐ NO He comprendido las limitaciones del test</p> <p style="text-align: center;">En _____ a _____ de _____ de _____</p> <p>EL/LA PACIENTE _____ EL/LA REPRESENTANTE LEGAL (sólo en caso de incapacidad del paciente)</p> <p>Fdo.: _____ Fdo.: _____</p>			

2.4 RECHAZO DE LA INTERVENCIÓN

Yo, D/Dña. _____, no autorizo a la realización de esta intervención. Asumo las consecuencias que de ello puedan derivarse para la salud o la vida.

En _____ a _____ de _____ de _____

EL/LA PACIENTE

EL/LA REPRESENTANTE LEGAL (sólo en caso de incapacidad del paciente)

Fdo.:

Fdo.:

2.5 REVOCACIÓN DEL CONSENTIMIENTO

Yo, D/Dña _____, de forma libre y consciente he decidido retirar el consentimiento para esta intervención. Asumo las consecuencias que de ello puedan derivarse para la salud o la vida.

En _____ a _____ de _____ de _____

EL/LA PACIENTE

EL/LA REPRESENTANTE LEGAL (sólo en caso de incapacidad del paciente)

Fdo.:

Fdo.: