

CONSENTIMIENTO INFORMADO

| | | | |
|--|--|---|--|
| TrisoNIM® Advance <input type="checkbox"/> | TrisoNIM® Premium <input type="checkbox"/> | TrisoNIM® Excellence <input type="checkbox"/> | TrisoNIM® Gemelar <input type="checkbox"/> |
|--|--|---|--|

DATOS DEL PACIENTE Y DE LA MUESTRA

| | |
|------------------------------------|-----------|
| Código identificador: | |
| Fecha de extracción de la muestra: | |
| Nombre y Apellidos: | |
| DNI: | Teléfono: |
| Correo electrónico: | |
| Dirección: | |
| Código Postal: | Ciudad: |

INFORMACIÓN CLÍNICA

| | |
|--|---|
| Fecha de Nacimiento: | |
| Nº de Fetos: | <input type="checkbox"/> Gemelo evanescente |
| Semanas de Gestación: | |
| Motivo de la consulta: | |
| <input type="checkbox"/> Sin observaciones de interés: | |
| <input type="checkbox"/> Incremento de la Translucencia Nucal Especificar: _____ | |
| <input type="checkbox"/> Indicadores Ecográficos: Especificar: _____ | |
| <input type="checkbox"/> Riesgo en cribado combinado Especificar: _____ | |
| <input type="checkbox"/> Otros (historia familiar, hijos afectos, etc) Especificar: _____ | |

DATOS DEL FACULTATIVO

| | |
|-------------------------------|---------------------|
| Nombre: | Teléfono: |
| Clínica/Hospital/Laboratorio: | Correo electrónico: |

1. He recibido la información sobre la indicación, finalidad, características, alcance y limitaciones de **TrisoNIM®**, así como he tenido la oportunidad de leer la información facilitada sobre el test a través de la hoja de información adjunta al presente documento, y mis preguntas han sido respondidas satisfactoriamente.
2. Comprendo que **TrisoNIM®** es una prueba de cribado y no de diagnóstico.
3. Comprendo que, a pesar de la alta sensibilidad del test, un resultado de bajo riesgo no excluye la posibilidad de alteraciones cromosómicas fetales.
4. Entiendo que un resultado de alto riesgo debe ser confirmado mediante una prueba de diagnóstico prenatal invasivo.
5. Comprendo las limitaciones de este test descritas en la hoja de información adjunta y confirmo que he informado a mi médico de las circunstancias que pudieran afectar a la fiabilidad del test, en el caso de concurrir alguna de ellas.
6. Comprendo que los resultados de este test no sustituyen al diagnóstico médico realizado dentro de una consulta médica, ni al asesoramiento genético prestado por su médico, recomendándose que dichos resultados sean comunicados en consulta médica, donde, además, se debe llevar a cabo el consejo genético descrito en la hoja de información adjunta. **NIMGenetics, S.L.** no se hace responsable del uso que, por parte de usted o su médico, se haga de los resultados obtenidos, ni de las consecuencias perjudiciales que pudieran derivar del uso de dicha información.
7. Comprendo que en este estudio se facilitará información sobre el sexo fetal.
8. Comprendo que mediante la realización de esta prueba se puede obtener información genética del feto o de la madre no relacionada con la preocupación médica para la cual esta prueba ha sido solicitada. Estos hallazgos, que se incluirían como nota informativa en el informe de resultados, podrían requerir la realización de pruebas adicionales. Marco esta casilla para indicar que **NO DESEO** que se me comunique esta información.
9. Comprendo que la información obtenida puede tener implicaciones también para otros familiares, así como la conveniencia de que, en este caso, yo misma les transmita dicha información.

Por todo ello, manifiesto lo anteriormente expresado y doy mi consentimiento para realizar el test **TrisoNIM®** en la modalidad contratada.

Firma Paciente/Tutor Legal: _____

Firma Facultativo: _____

Fecha: _____

- Doy mi consentimiento para la utilización de mi información clínica codificada y los resultados obtenidos para publicaciones científicas, estudios de calidad y bases de datos en el ámbito sanitario, manteniendo una estricta confidencialidad sobre mi identidad. La codificación implica que **NIMGenetics** asignará a sus datos de salud y genéticos un código que sustituirá a su nombre y apellidos, de manera que no se reconozca su identidad.
- Doy mi consentimiento para la cesión de mis datos codificados a terceras entidades para su utilización en el ámbito de la investigación científica.
- Autorizo el envío por parte de **NIMGenetics**, o sus filiales de información relacionada con sus productos y servicios.

Firma Paciente/Tutor Legal: _____

Fecha: _____

Información general sobre TrisoNIM®: finalidad y riesgos

De conformidad con lo dispuesto en la Ley 14/2007, de 3 de julio, de Investigación Biomédica, se informa que **TrisoNIM®** es un test de cribado prenatal que se realiza a partir del análisis del ADN fetal presente en la sangre materna, a través del cual se evalúa el riesgo de que el feto pueda ser portador de determinadas alteraciones cromosómicas.

NIMGenetics realiza, en la actualidad, cuatro modalidades de test de cribado prenatal **TrisoNIM®**: **Advance**, **Premium**, **Excellence** (test para embarazos únicos) y **Gemelar** (test para embarazos gemelares). En sus cuatro modalidades, este test evalúa el riesgo de trisomía fetal para los cromosomas 21 (Síndrome de Down), 18 (Síndrome de Edwards) ó 13 (Síndrome de Patau) con una precisión de detección de aproximadamente el 99% para estas trisomías, así como el riesgo de que el feto pueda ser portador de aneuploidías (alteraciones en el número) de los cromosomas sexuales. El análisis de los cromosomas sexuales X e Y permitirá, además, conocer el sexo del feto.

Para la modalidad **Advance**, este estudio evalúa, además, el riesgo de que el feto padezca los síndromes de microdelección 1p36, 2q33.1 y 5p15 (Síndrome de Cri-du-Chat).

Adicionalmente, en el caso de la modalidad **Premium**, también se evalúa el riesgo de que el feto padezca los síndromes de microdelección 1q32-q41, 10p14-13, 11q23-qter (Síndrome de Jacobsen) ó 16p12-p11. Asimismo, esta modalidad incluye el estudio de las trisomías de los cromosomas 9, 16 y 22.

De forma adicional a las modalidades anteriores, la modalidad **Excellence** también evalúa el riesgo de que el feto padezca los síndromes de microdelección 1p32p31, 2p12p11.2, 3pter-p25, 4p16.3, 4q21, 5q12, 5q14.3q15, 6pter-p24, 6q11q14, 6q24q25, 8q24.11-q24.13 (Síndrome de Langer-Giedion), 9p, 10q26, 11p11.2, 11p13p12 (síndromes de WAGRO y WAGR), 14q11-22, 14q22 (incluyendo Síndrome de Frias), 15q26qter (Hernia diafragmática congénita tipo I y Síndrome de Drayer), síndrome de microduplicación 15q11-q13, síndromes de microdelección 15q11-q13 (síndromes de Angelman y Prader Willi), 16q22, 17p13-p11.2 (Miller-Dieker y Smith-Magenis), 18q, 18p y 22q11.2 (Síndrome de Digeorge) y los síndromes de microduplicación en 15q11-q13, 17p11.2 (síndromes de Yuan-Harel- Lupski), y 17p13.3. Asimismo, esta modalidad analiza el riesgo de que el feto pueda ser portador de aneuploidías en el resto de los cromosomas.

Por último, para la modalidad **Gemelar**, este test evalúa el riesgo de trisomía fetal para los cromosomas 21 (Síndrome de Down), 18 (Síndrome de Edwards) ó 13 (Síndrome de Patau), pero éstas no pueden atribuirse a fetos individuales. En caso de detectarse un cromosoma Y, el test no puede determinar el sexo fetal de cada gemelo. En estos casos, no se informará la presencia de microdelecciones ni alteraciones fuera de los cromosomas especificados.

En caso de pérdida de alguno de los fetos (gemelo evanescente), el embarazo seguirá siendo tratado, en lo que al ADN fetal se refiere, como un embarazo gemelar.

TrisoNIM® se puede realizar a partir de la semana 10 de embarazo y no tiene riesgos para el feto, ya que para su realización sólo es necesaria la obtención de 10 ml de sangre materna. La extracción de sangre se llevará a cabo mediante venopunción, que puede implicar una serie de riesgos, normalmente menores y poco frecuentes, entre los que destacan: sangrado excesivo, desmayo o sensación de mareo, hematoma, infección y punciones múltiples para localizar las venas.

Para el inicio del procesamiento de la muestra es necesario que en la primera página de este consentimiento se indique correctamente la prueba a realizar. El estudio quedará retenido hasta que esta información esté cumplimentada.

Lugar de realización del análisis y destino de la muestra biológica al término del mismo

Este test se llevará a cabo por personal técnico de **NIMGenetics** en el laboratorio titularidad de esta entidad, que se encuentra en Madrid o, dependiendo del tipo de test a realizar, en laboratorio colaborador, con quién se tiene suscrito un contrato de colaboración en los términos y con los requisitos legales exigidos por la legislación vigente.

Si quedase suficiente cantidad de muestra tras la realización del test, se almacenará una alícuota del excedente de muestra y/o del ADN extraído de forma codificada en la sede de los laboratorios de **NIMGenetics**, durante un periodo máximo de 3 meses. Dicho excedente podrá ser utilizado en aquellos casos en los que sea necesaria una repetición del estudio para confirmar el resultado, dado que solo resultará adecuado para la realización del cribado prenatal, pero no para la realización de pruebas diagnósticas adicionales o confirmatorias. Las pruebas adicionales confirmatorias deberán ser realizadas sobre muestra fetal. El material generado a partir del ADN obtenido de las muestras, denominado librerías genómicas, será igualmente conservado de forma codificada durante un periodo de 1 año, para asegurar su conservación hasta el final de la gestación. Únicamente personal autorizado de **NIMGenetics** tendrá acceso a la relación entre su muestra biológica, su ADN e información obtenida a partir de su procesado, y el código asignado en cada caso.

Resultados del test

TrisoNIM® es una prueba de cribado, no de diagnóstico, aunque es muy precisa para la identificación de alteraciones cromosómicas fetales (con una precisión de detección de aproximadamente el 99% para las trisomías 21, 18 y 13). Si bien, deberá tener en cuenta, antes de su realización, la implicación de los posibles resultados.

- **Implicaciones de un resultado positivo:**
Se han dado casos de falsos positivos, por lo que, en caso de obtenerse un resultado de alto riesgo, la alteración deberá ser confirmada mediante una prueba de diagnóstico prenatal invasivo (amniocentesis o biopsia de vellosidad corial). En algunos casos, esto deberá ir asociado a estudios específicos en los progenitores.
- **Implicaciones de un resultado negativo:**
Aunque este test tiene una alta sensibilidad para la detección de alteraciones, un resultado de bajo riesgo/no detección no excluye totalmente la posibilidad de una alteración cromosómica fetal.
- **Implicaciones de un resultado no informativo:**
En determinadas circunstancias (menos del 0,1% de los estudios realizados), no será posible obtener un resultado claro por no contener la muestra de sangre suficiente ADN fetal, debido a diferentes razones clínicas como una edad gestacional temprana o elevado peso materno, entre otras. En estos casos, podría ser necesario realizar una nueva extracción de sangre para repetir la prueba o recurrir a los test de diagnóstico prenatal invasivos.

El informe estará disponible en un periodo medio inferior a 7 días laborables desde el momento en que el laboratorio recibe la muestra. En ocasiones excepcionales (menos del 1%), este periodo puede alargarse debido a diferentes causas metodológicas. El tiempo de respuesta de la modalidad del test seleccionado puede consultarse en www.nimgenetics.com

Limitaciones del test

Las siguientes situaciones impiden obtener un resultado fiable en el test:

- Cambios genéticos en la placenta (mosaicismo confinado a la placenta) o en la madre (en presencia o no de mosaicismo cromosómico) implican que los resultados del test pueden no reflejar los cambios genéticos del feto.
- Un número limitado de células del feto portan una de las alteraciones genómicas analizadas (mosaicismo fetal).
- Alteración cromosómica en regiones no analizadas.
- Triploidías completas o microdeleciones cromosómicas en las regiones analizadas de un tamaño inferior al límite de resolución de la técnica, que se considera actualmente de aproximadamente 10Mb, excepto en la modalidad **TrisoNIM® Excellence**, cuyo límite de resolución es aproximadamente de 5 Mb.
- Transfusiones de sangre, trasplante, terapia inmunitaria o terapia de células madre previas a la extracción de la muestra de sangre.
- Edad gestacional anterior a la semana 10 ó posterior a la semana 24.
- Gestaciones triples o de número superior.

La tasa de no informatividad puede verse incrementada en pacientes con obesidad mórbida o en tratamiento con heparina de bajo peso molecular.

Es su responsabilidad comunicar a su médico cualquiera de estas circunstancias.

Asimismo, la tecnología utilizada no permitirá detectar otras alteraciones genéticas como reordenamientos, cambios en la secuencia, expansiones repetitivas de trinucleótidos o alteraciones epigenéticas, que podrían causar las mismas o similares patologías a las secundarias a algunas microdeleciones o microduplicaciones incluidas en este test.

Hallazgos incidentales

El test **TrisoNIM®** analiza otras regiones del genoma no incluidas en los cromosomas y microdeleciones indicadas. Es importante entender que, en ocasiones excepcionales, podemos identificar alteraciones genéticas en el feto o en la madre en estas regiones. Este hallazgo incidental, si usted lo consiente, se incluirá en el informe de resultados como nota informativa, debido a que el análisis de estas regiones no puede ser realizado con la misma rotundidad estadística que las regiones genéticas objeto de este estudio.

La aparición de estos hallazgos podría requerir la realización de pruebas invasivas o de imagen adicionales. Usted debe decidir si quiere recibir o no dicha información adicional, para lo cual deberá cumplimentar el correspondiente apartado al principio del documento.

Además, la información obtenida puede tener implicaciones también para otros familiares y, en este caso, resulta conveniente que usted mismo les transmita dicha información con la finalidad de que, si ellos lo desean, puedan acudir a una consulta especializada en genética donde les informarán sobre su riesgo personal y sus opciones de salud en el futuro.

Consejo Genético

El facultativo que le solicita/aconseja esta prueba adquiere el compromiso de suministrarle información acerca del objeto de los análisis y facilitarle asesoramiento genético, una vez obtenidos y evaluados los resultados del análisis, y para cuyo cumplimiento NIMGenetics se pone a disposición de dicho profesional para la aclaración de cuantas cuestiones pudieran surgirle.

Protección de datos y confidencialidad

Únicamente el personal técnico y sanitario debidamente autorizado por NIMGenetics podrá acceder a los datos personales y a los resultados de las pruebas genéticas. Dicha información será confidencial y será tratada de acuerdo con el Reglamento Europeo de Protección de Datos (Reglamento (UE) 2016/679). Los datos personales que usted nos facilite, así como los obtenidos de los análisis realizados, serán incorporados y registrados dentro de los sistemas de tratamiento de información de NIMGenetics con la finalidad diagnóstica descrita a lo largo del presente documento. Si usted no está conforme con el citado tratamiento, no podremos llevar a cabo el análisis solicitado. Igualmente, venimos a informarle que su información personal no será comunicada a ningún destinatario ajeno a NIMGenetics, salvo a aquellos que nos autorice usted conforme le solicitamos en el siguiente epígrafe "Uso posterior de los datos", o venga exigido por la ley; no obstante, su información personal no será destinada a ninguna otra finalidad distinta a la aquí informada, o que resulte incompatible con la misma.

En cumplimiento de la Ley 14/2007, de 3 de julio, de Investigación Biomédica, el periodo de conservación del resultado del test de cribado prenatal será de 5 años a partir del momento de la finalización del análisis realizado, procediendo a su anonimización una vez haya expirado dicho plazo si usted no ha ejercitado su derecho de cancelación sobre la citada información genética. Únicamente se conservarán identificados los resultados del test de cribado prenatal más allá de los citados 5 años, en aquellos casos en los sea necesario para salvaguardar su salud, o la de sus familiares.

Los resultados de la secuenciación de su muestra podrán ser transferidos a destinatarios situados fuera del Espacio Económico Europeo. NIMGenetics garantiza que dicha transferencia se realizará de conformidad y con las garantías previstas en el Reglamento (UE) 2016/679 y que no incluirá datos identificativos.

Usted podrá ejercer los derechos de acceso, rectificación, supresión, limitación de algún tratamiento específico, portabilidad y oposición al tratamiento descrito en la siguiente dirección: NIMGenetics GENÓMICA Y MEDICINA S.L.: Parque Científico de Madrid, C/ Faraday, 7 Campus Cantoblanco, 28049 Madrid. No obstante, si así lo desea, también puede ponerse en contacto con el Delegado de Protección de Datos a través de la siguiente dirección: dpo@nimgenetics.com

Para el caso de que Ud. precise conocer información adicional sobre el tratamiento de sus datos personales, puede consultar la información adicional en nuestra página web: <https://www.nimgenetics.com/politica-de-privacidad/>

Uso posterior de los datos

Los resultados obtenidos pueden contribuir a incrementar la capacidad analítica del test y el estado del conocimiento actual, con el consiguiente beneficio para nuevos estudios. Por ello, NIMGenetics solicita su consentimiento para usar su información clínica codificada y los resultados obtenidos para publicaciones científicas, estudios de calidad y bases de datos en el ámbito sanitario, manteniendo una estricta confidencialidad sobre su identidad, que no será revelada en ningún caso.

Asimismo, NIMGenetics solicita su consentimiento para la cesión de sus datos codificados a terceras entidades para su utilización en el ámbito de la investigación científica.

Datos de contacto de NIMGenetics

NIMGenetics se pone a su disposición en el teléfono +34 652893953 para la aclaración de cuantas dudas pudieran surgirle en relación con el contenido del presente documento de consentimiento informado.

Para poder realizar el test de cribado prenatal solicitado, deberá firmar y fechar el documento de consentimiento informado.