



DOCUMENT D'INFORMACIÓ I CONSENTIMENT PER AL TEST PRENATAL DE DNA FETAL LLIURE EN SANG MATERNA

INFORMACIONS QUE HE DE TENIR EN COMPTE RESPECTE AQUESTA EXPLORACIÓ:

Què és la trisomia 21, 18 o 13?

Els éssers humans tenim 23 parells de cromosomes. Quan hi ha una trisomia d'un cromosoma concret, hi ha 3 cromosomes en comptes de 2 i per tant el total seran 47 cromosomes. La trisomia més freqüent és la del cromosoma 21 i les següents són les del cromosoma 18 i 13.

La trisomia 21 es coneix com a síndrome de Down i es troba en aproximadament 1 de cada 700 naixements, amb un risc que augmenta amb l'edat materna. Comporta discapacitat intel·lectual i alguns defectes físics sobretot cardíacs. L'esperança de vida és d'uns 60 anys.

Les trisomies 18 (síndrome d'Edwards) i 13 (síndrome de Patau) es troben en 1 cada 7000 naixements i el risc augmenta també amb l'edat materna. Comporten discapacitat intel·lectual molt greu i diversos defectes físics. L'esperança de vida és de pocs anys.

Què és el test de DNA fetal lliure?

Aquest test analitza el DNA fetal lliure, que en tots els embarassos passa de la placenta a la mare, en una petita quantitat. La prova consisteix en una extracció d'uns 20 ml aproximadament de sang materna i dona informació sobre si existeix un risc augmentat de tenir una síndrome de Down i també síndrome d'Edwards o Patau. Aquest test no està considerat com a un test diagnòstic definitiu i per tant els resultats d'alt risc s'han de confirmar amb una prova invasiva.

Qui es pot fer el test?

Es pot fer en les dones embarassades amb fetus únic, a partir de la setmana 10 de la gestació. No és tan útil en gestacions múltiples i hi ha algun test que no és vàlid en donacions d'òvuls.

Quant poden trigar els resultats?

En gairebé tots els casos, els resultats del test estaran disponibles en un màxim de 15 dies.

Com s'interpreta i com s'utilitza la informació que donen els resultats?

Si el test indica que hi ha un **alt risc** de trisomia, la probabilitat que el resultat sigui cert és alta. Però, com que existeix un cert grau d'error, serà necessari confirmar aquest resultat amb una prova invasiva (biòpsia de còrion o amniocentesi, preferentment amniocentesi).

Si el test indica **baix risc** de trisomia, és extremadament improbable que el fetus estigui afectat. El test de DNA fetal en sang materna identifica el 99%, però no tots els fetus amb la trisomia 21. Per aquest motiu, és important que la prova en sang vagi acompanyada d'una ecografia anatòmica d'alta resolució, on es determinarà l'existència d'aquelles anomalies detectables en el desenvolupament fetal, o d'indicadors d'alteracions cromosòmiques. Si el resultat del test en sang i de l'ecografia són normals, la capacitat de descartar anomalies és molt elevada.

En aproximadament el 5% dels casos la prova no dona cap resultat i això és més freqüent en les edats gestacionals més precoces i en embarassades obeses. En aquests casos es pot repetir la prova o bé realitzar una prova invasiva.



DOCUMENT D'INFORMACIÓ I CONSENTIMENT PER AL TEST PRENATAL DE DNA FETAL LLIURE EN SANG MATERNA

La realització d'aquest test desaconsella la pràctica d'altres proves?

En la gran majoria dels casos, quan el test en sang i l'ecografia són normals, sí, sempre i quan ens referim a les anomalies cromosòmiques més freqüents.

Si l'ecografia mostra malformacions o qualsevol signe de sospita i la prova en sang és normal, caldrà comentar la situació amb detalls i valorar la realització d'una prova invasiva.

El test de DNA fetal en sang materna no pot detectar totes les anomalies cromosòmiques, ja que no estudia tots els cromosomes, ni altres anomalies genètiques de tipus microdeleció/microduplicació, ni anomalies familiars monogèniques.

El test de DNA fetal en sang materna no pot detectar malformacions fetals, per això és tan important realitzar una ecografia de la major qualitat possible.

2



**Secció Ecografia i
Medicina Fetal**
Societat Catalana
d'Obstetrícia i Ginecologia



DOCUMENT D'INFORMACIÓ I CONSENTIMENT PER AL TEST PRENATAL DE DNA FETAL LLIURE EN SANG MATERNA

CIP:.....

Història núm. :

Sra.:de anys d'edat
(NOM I DOS COGNOMS)

Amb domicili a i DNI núm.

DECLARO:

Que el/la Dr./am'ha informat de l'oportunitat d'efectuar un test prenatal de DNA fetal lliure en sang materna.

He llegit, o se m'ha llegit el full informatiu sobre el test de DNA fetal lliure en sang materna i l'entenc. He tingut l'oportunitat de fer les preguntes que he considerat necessàries, i aquestes han sigut contestades satisfactòriament.

Se m'ha informat i comprenc que el test de DNA fetal lliure en sang materna és una prova de cribratge i que el resultat "anòmal" no significa necessàriament que el fetus tingui una anomalia cromosòmica (falsos positius). Igualment, entenc que un resultat "normal" no exclou per complet l'existència d'una anomalia cromosòmica (falsos negatius).

3

Com que es tracta d'una prova de cribratge, entenc que no és una prova diagnòstica, ni tampoc serveix per detectar trisomies en mosaic (quan no totes les cèl·lules tenen la trisomia), ni trisomies parcials (quan només afecta a una part d'un cromosoma) o translocacions (canvis en la localització de fragments cromosòmics).

Entenc que un resultat "compatible amb la presència de trisomia" s'haurà de confirmar a través d'una tècnica invasiva (amniocentesi o, en alguns casos, biòpsia corial).

M'han explicat que un resultat normal no elimina la possibilitat de que el fetus pugui tenir una altra anomalia cromosòmica (que no sigui trisomia 21, 18 ni 13), una altra anomalia genètica o una malformació, ni que garanteixi un fetus sa.

Se m'ha explicat que en algunes ocasions no es pot obtenir un resultat perquè no hi ha prou DNA fetal lliure i s'haurà de plantejar si es realitza una segona extracció de sang o bé una prova invasiva.

Estic d'acord en que les meves dades poden ser emmagatzemades.

MANIFESTO VOLUNTÀRIAMENT QUE:

Estic d'acord en realitzar la prova de DNA fetal lliure en sang materna per la detecció de la trisomia 21, 18 i 13.

Així mateix, podré revocar el meu consentiment en qualsevol moment si aquesta és la meva voluntat.

A de de

(LLOC I DATA)

Signatura del Metge

Signatura de la gestant o representant
(per minoria d'edat o incapacitat)



DOCUMENT D'INFORMACIÓ I CONSENTIMENT PER AL TEST PRENATAL DE DNA FETAL LLIURE EN SANG MATERNA

Firmat: EL/LA REPRESENTANT LEGAL (si procedeix)

Sr./Sra.:de anys d'edat
(NOM I DOS COGNOMS)

Amb domicili a i DNI núm.

En qualitat de de la Sra.:
(REPRESENTANT LEGAL, FAMILIAR O AFÍ) (NOM I DOS COGNOMS DE LA GESTANT)

REVOCACIÓ

Sr./Sra.:de anys d'edat
(NOM I DOS COGNOMS)

Amb domicili a i DNI núm.

4 REVOCO el consentiment donat en data i no desitjo prosseguir l'estudi
proposat, que dono en aquesta data per finalitzat.

A
(LLOC I DATA)
Signatura del Metge

Signatura de la gestant o representant
(per minoria d'edat o incapacitat)

Secció Ecografia i
Medicina Fetal
Societat Catalana
d'Obstetrícia i Ginecologia

Firmat: EL/LA REPRESENTANT LEGAL (si procedeix)

Sr./Sra.:de anys d'edat
(NOM I DOS COGNOMS)

Amb domicili a i DNI núm.

En qualitat de de la Sra.:
(REPRESENTANT LEGAL, FAMILIAR O AFÍ) (NOM I DOS COGNOMS DE LA GESTANT)