

## CONSENTIMIENTO INFORMADO NipTest, NipTest 46 y NipTest Plus (TAMIZAJE PRENATAL NO INVASIVO – ADN FETAL LIBRE EN SANGRE MATERNA) LAG-FOR-73 V1, 13/09/2024

Dentro de las normas éticas exigidas al profesional médico en Colombia por la ley 23 de 1981 se encuentra el deber de informar adecuada y oportunamente a todos sus pacientes de los riesgos que puedan derivarse del tratamiento que le será practicado, solicitando su consentimiento anticipadamente (artículo 15 y 16). Por tanto, con el presente documento escrito se busca informar a usted acerca del procedimiento o prueba a realizar, por lo cual solicitamos llene de su puño y letra los espacios en blanco.

El objetivo de las pruebas NipTest (13, 18, 21, X y Y), NipTest 46 y NipTest Plus, es evaluar su embarazo para ciertas alteraciones cromosómicas, conocidas como "aneuploidías". Estas pruebas dan información acerca de la posibilidad de tener copias adicionales de los cromosomas 13, 18, 21, y cromosomas sexuales (X o Y), y/o una copia faltante del cromosoma sexual (monosomía X: MX). También se puede informar sobre el sexo fetal. La prueba NipTest 46 tiene la opción de detectar aneuploidías de todos los cromosomas, y NipTest Plus el análisis de deleciones y duplicaciones pequeñas conocidas como CNVs desde un tamaño de 7Mb y adicionalmente incluye, el análisis de los siguientes síndromes de microdelección (pérdida de fragmentos pequeños de los cromosomas): (1) deleción de 1p36, (2) 4p- (síndrome Wolf-Hirschhorn), (3) 5p- (síndrome cri-du-chat), (4) 15q11.2 (síndrome Prader-Willi/síndrome Angelman), y (5) deleción 22q11.2 (síndrome DiGeorge o síndrome velocardiofacial). Las pruebas NipTest 5 y NipTest 46 han sido validadas en embarazos únicos y gemelares monocoriales y NipTest Plus solo en embarazos únicos. En los embarazos gemelares, el análisis de cromosomas sexuales sólo puede detectar la presencia o ausencia del cromosoma Y, y no es posible detectar cromosomas sexuales extras o monosomía (cromosoma faltante). Estas pruebas pueden realizarse desde las 10 semanas gestación. Consulte a su médico si desea más información sobre esta prueba de tamizaje, incluyendo riesgos.

**CÓMO FUNCIONA ESTA PRUEBA:** Esta prueba analiza alteraciones cromosómicas específicas analizando el ADN libre fetal en la sangre materna (material genético). La muestra de sangre incluye una combinación de ADN fetal y materno. Una tecnología denominada secuenciación masiva en paralelo es utilizada para contar la cantidad de ADN de cada cromosoma analizado y/o de regiones específicas de los cromosomas.

**SEXO DEL FETO:** Los resultados de la prueba incluye el sexo del feto. Si usted no desea saber el sexo, por favor coméntelo al personal del laboratorio para no revelar esta información. En casos raros, pueden producirse resultados incorrectos para los cromosomas sexuales.

**LIMITACIONES DE LA PRUEBA:** Se trata de pruebas de detección que sólo buscan alteraciones cromosómicas específicas. Esto significa que otras alteraciones cromosómicas pueden estar presentes y podrían afectar su embarazo. Un resultado "No detección de aneuploidía" no garantiza un embarazo o un bebé saludable ya que no elimina la posibilidad de que su embarazo tenga defectos congénitos, condiciones genéticas monogénicas, u otras condiciones, tales como defectos de cierre del tubo neural o autismo, estos no son por alteraciones cromosómicas.

**RESULTADOS FALSOS NEGATIVOS Y FALSOS POSITIVOS.** En un embarazo gemelar, el estado de cada feto no puede ser determinado. La presencia o ausencia de material cromosómico Y (sexo fetal) puede ser reportada pero no se podrá reconocer a cuál feto corresponde. La presencia de aneuploidías de cromosomas sexuales no puede evaluarse en embarazos gemelares. En el caso de gemelo evanescente, el resultado de la prueba puede reflejar el ADN del gemelo que desaparece, lo que conduce a una mayor probabilidad de resultados falsos positivos o falsos negativos. Existe una pequeña posibilidad de que los resultados de la prueba no reflejen los cromosomas del feto, pero si reflejen cambios cromosómicos de la placenta (mosaicismo confinado a la placenta MCP) o de la madre. Si bien estas pruebas no están diseñadas para evaluar la salud de la madre, en algunos casos, la información sobre su salud puede ser revelada directa o indirectamente. No se deben tomar decisiones clínicas irreversibles basadas únicamente en estos resultados de tamizaje. Si se desea un diagnóstico definitivo, es necesario tomar una muestra de vellosidades coriales o de líquido amniótico mediante una amniocentesis. En algunos casos, otras pruebas también pueden ser necesarias, algunas aneuploidías raras sólo pueden ocurrir en forma de mosaico. Las consecuencias clínicas dependen del cromosoma implicado y no puede predecirse prenatalmente.

**Riesgos:** Esta es una prueba de tamizaje o screening genético por tanto, en caso de resultado con RIESGO POSITIVO se debe realizar prueba diagnóstica usando una muestra de vellosidades coriales o de líquido amniótico. En algunos casos al obtener una fracción de ADN fetal muy baja, se solicitará una nueva muestra para mejorar la concentración, esto afectará la oportunidad de entrega de resultados. Téngase en cuenta que la sensibilidad de esta prueba es de 99%, es decir; que existe un 1% de resultados que pueden ser falsos negativos descritos arriba.

**Complicaciones:** Muestras hemolizadas, refrigeradas, coaguladas o que superen el tiempo de estabilidad, serán rechazadas y se solicitará una nueva muestra.



### BOGOTÁ

Ci 77 No. 11-19 / Of. 605

PBX: (601) 312 0200 - (601) 312 0134

Celular: (+57) 315 827 9824 - (+57) 317 481 3198 - (+57) 313 631 4132



### MEDELLÍN

Cra 25 A No. 1A Sur - 45 Parque Comercial El Tesoro

Torre Médica 2, Piso 13, Consultorio 1349.

Celular: (+57) 317 516 7297 - (+57) 316 529 6056



**CONSENTIMIENTO INFORMADO NipTest, NipTest 46 y NipTest Plus  
(TAMIZAJE PRENATAL NO INVASIVO – ADN FETAL LIBRE EN SANGRE MATERNA)  
LAG-FOR-73 V1, 13/09/2024**

**Alternativas:** En el mercado existen diferentes pruebas basadas en ADN fetal libre en sangre materna como prueba de tamizaje usando la misma tecnología, sin embargo, la alternativa para las pruebas de tamizaje es realizar pruebas diagnósticas invasivas como biopsias de vellosidad corial o amniocentesis la cual definirá su médico tratante.

**Beneficios:** NipTest, NipTest 46 y NipTest Plus son pruebas de tamizaje de alta sensibilidad que permite detectar embarazos con riesgo de presentar alteraciones cromosómicas, orientando a su médico sobre su embarazo y definir seguimiento y control de la necesidad de ordenar una prueba diagnóstica invasiva a solo aquellos embarazos que requieren.

Genetix no divulgará información personal ni resultados de pruebas a terceros, a menos que así lo exijan las leyes locales, estatales, federales o nacionales.

**USO DE LA INFORMACIÓN Y DE LAS MUESTRAS RESTANTES:** De acuerdo con las mejores prácticas y estándares de laboratorio clínico, el sobrante de muestra, información de salud, así como información genética y otra información obtenida de las pruebas, pueden ser utilizados por Genetix u otros en su nombre para fines de control de calidad, operaciones de laboratorio, desarrollo de pruebas del laboratorio y mejoramiento del mismo, y/o estudios de genética, con ningún fin lucrativo y de manera anónima. Dichos usos pueden dar lugar al desarrollo de productos, servicios comerciales o publicaciones científicas de forma escrita en artículos nacionales e internacionales, o de manera oral en congresos, seminarios o charlas académicas. Usted no recibirá notificación y no recibirá ninguna compensación por ello. Todos estos usos estarán en conformidad con la ley aplicable.

Usted puede revocar este consentimiento cuando desee, para ello solo debe solicitar al laboratorio la revocatoria, la cual consiste en firmar el formato LAG-FOR-30 REVOCATORIA DE CONSENTIMIENTO INFORMADO.

Consentimiento:

Yo, \_\_\_\_\_, identificada con cédula de ciudadanía número \_\_\_\_\_, en calidad de paciente o en caso de paciente menor de edad en calidad de acudiente (llene en caso de menor de edad) nombre del menor \_\_\_\_\_ y número de documento del menor \_\_\_\_\_, DECLARO que he leído y comprendido en que consiste la prueba que se va a realizar.

Autorizo **SI**  **NO**  al CENTRO GENETIX para que realice la prueba de NipTest, NipTest 46 o NipTest Plus Si ha marcado **NO** se entiende que ha disentido de realizarse la prueba, para ello es importante que tenga presente la consecuencia de no realizar este tamizaje, y es el no poder determinar el riesgo de presentar alteraciones cromosómicas en su embarazo y no poder dar el manejo medico apropiado en estos casos, consulte con su médico tratante.

Nombre del Paciente: \_\_\_\_\_

Documento: \_\_\_\_\_

Fecha: \_\_\_\_\_

Firma: \_\_\_\_\_

**PROTECCIÓN DE DATOS**

La información proporcionada se encuentra protegida conforme a la política de tratamiento de datos personales contemplados en la Ley 1266 de 2008, Ley 1581 de 2012 y Ley 1712 de 2014.