

\* Campo obligatorio

| INFORMACIÓN DE LA PACIENTE |  |             |               |
|----------------------------|--|-------------|---------------|
| Nombre *                   |  | Apellidos * |               |
| Dirección                  |  | Ciudad      | Código postal |
| Email                      |  | Teléfono    |               |

| INFORMACIÓN CLÍNICA                                                                                                                                      |                                                   |                                                                                                                                                                                                                                                                        |                                                   |
|----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|---------------------------------------------------|------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|---------------------------------------------------|
| Edad gestacional *                                                                                                                                       | Determinada el *                                  | Fecha de toma de muestra *                                                                                                                                                                                                                                             | Datos maternos *                                  |
| Semanas ____ Días ____                                                                                                                                   |                                                   |                                                                                                                                                                                                                                                                        | Altura ____ cm Peso ____ kg                       |
| Método de estimación *                                                                                                                                   |                                                   | Indicaciones clínicas *                                                                                                                                                                                                                                                |                                                   |
| <input type="radio"/> FUR <input type="radio"/> Fecha de transferencia<br><input type="radio"/> Ecografía (CRL) <input type="radio"/> Otro (especificar) |                                                   | <input type="radio"/> Edad materna avanzada <input type="radio"/> Anomalía ecográfica <input type="radio"/> Cribado de alto riesgo (1/ ____)<br><input type="radio"/> Historia clínica <input type="radio"/> Petición materna <input type="radio"/> Otro (especificar) |                                                   |
| Número de fetos *                                                                                                                                        | Embarazo mediante FIV *                           | Si FIV, óvulos *                                                                                                                                                                                                                                                       | Repetición *                                      |
| <input type="radio"/> 1 <input type="radio"/> 2 <input type="radio"/> Gemelo no evolutivo                                                                | <input type="radio"/> No <input type="radio"/> Sí | <input type="radio"/> Propios <input type="radio"/> Donante                                                                                                                                                                                                            | <input type="radio"/> No <input type="radio"/> Sí |
| Información adicional                                                                                                                                    |                                                   |                                                                                                                                                                                                                                                                        |                                                   |

| myPrenatal – Seleccione la opción que aplique * |                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                               |
|-------------------------------------------------|-------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| <b>Embarazo único</b>                           | <input type="radio"/> <b>myPrenatal</b><br><input checked="" type="checkbox"/> Cromosomas 21, 18, 13<br><input type="radio"/> Sexo fetal<br><input type="radio"/> <b>myPrenatal – XY</b><br><input checked="" type="checkbox"/> Cromosomas 21, 18, 13<br><input checked="" type="checkbox"/> Sexo fetal<br><input checked="" type="checkbox"/> Cromosomas sexuales (X e Y)    |
| <b>Embarazo gemelar</b>                         | <input type="radio"/> <b>myPrenatal</b><br><input checked="" type="checkbox"/> Cromosomas 21, 18, 13<br><input type="radio"/> Detección del cromosoma Y*<br><small>* La presencia de cromosoma Y indica que al menos uno de los dos fetos es de sexo masculino.</small>                                                                                                       |
|                                                 | <input type="radio"/> <b>myPrenatal – GenomeScreen</b><br><input checked="" type="checkbox"/> Cromosomas 21, 18, 13<br><input checked="" type="checkbox"/> Sexo fetal<br><input checked="" type="checkbox"/> Cromosomas sexuales (X e Y)<br><input checked="" type="checkbox"/> Deleciones y duplicaciones (CNVs) > 7Mb<br><input type="radio"/> Otros cromosomas autosómicos |

| INFORMACIÓN DEL MÉDICO SOLICITANTE                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                      |                                      |
|-------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|--------------------------------------|
| Nombre * Claudio                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                        | Apellidos * Dufour                   |
| Centro médico y dirección * Soler 5000                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                  | Nº de colegiado * MN 70466/MP 440744 |
|                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                         | Teléfono 1164650476                  |
|                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                         | Email Claudio.dufour@biocells.com.ar |
| Certifico que estoy autorizado por la legislación local a solicitar esta prueba y he explicado a la paciente los beneficios, riesgos y limitaciones de la misma, obteniendo su consentimiento, o el de progenitor/tutor legal si la paciente tiene menos de 18 años. La información proporcionada es consistente con la descrita en el documento Consentimiento Informado de Biocells para la prueba myPrenatal de Veritas Intercontinental y con la legislación local. |                                      |
| Firma del médico *                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                      | Fecha                                |
| <br>CLAUDIO DUFOUR<br>MEDICO HEMATOLOGO<br>MN 70466 MP 440744                                                                                                                                                                                                                                                                                                                        |                                      |

## CONSENTIMIENTO INFORMADO

### Propósito:

myPrenatal es una prueba de cribado prenatal no invasiva que analiza el ADN libre fetal (placentario) en una muestra de sangre materna a partir de la décima (10 + 0) semana de gestación en embarazo único y gemelar (1 o 2 fetos), para establecer el riesgo de anomalías cromosómicas fetales.

Las aneuploidías se definen como anomalías cromosómicas numéricas, una copia extra de un cromosoma determinado se denomina trisomía y una copia menos se denomina monosomía. Las trisomías 21, 18, 13 y las aneuploidías de los cromosomas sexuales (X e Y) son las más frecuentes en población general. Las aneuploidías en el resto de los cromosomas son menos frecuentes y en la mayoría de casos se limitan a la placenta sin afectación fetal. Las CNVs (del inglés, *Copy Number Variants*) son anomalías cromosómicas en las que faltan o sobran fragmentos del ADN y se asocian con un amplio espectro de alteraciones, por ejemplo, retraso cognitivo o del desarrollo. Dependiendo de la opción solicitada se analizarán aneuploidías comunes, aneuploidías en todos los cromosomas y CNVs mayores de 7Mb en todos los cromosomas excepto los sexuales.

Se recomienda asesoramiento genético por parte de un médico o asesor genético especializado antes de solicitar la prueba, para explicar sus ventajas y limitaciones, así como para discutir su resultado y las posibles implicaciones.

### Funcionamiento de la prueba:

myPrenatal analiza el ADN libre materno y fetal presente en sangre materna mediante NGS (*Next Generation Sequencing*) con lecturas *paired-end* (bidireccionales). El análisis bioinformático posterior permite determinar la proporción de ADN fetal, medir la cantidad de ADN procedente de cada cromosoma y/o de regiones mayores de 7Mb para evaluar el riesgo de anomalías cromosómicas fetales.

La prueba se realiza en el laboratorio de Veritas Intercontinental en Europa y requiere una muestra de sangre materna. Los efectos secundarios de la extracción de sangre son infrecuentes, pero pueden incluir mareos, desmayos, dolor, sangrado, moratones y rara vez infección.

### Resultados:

myPrenatal determina el riesgo de anomalías cromosómicas fetales, los resultados pueden ser compatibles con "ausencia" de anomalías en los cromosomas analizados (bajo riesgo) o "presencia" de anomalía (alto riesgo). Dependiendo de la opción solicitada, las anomalías reportadas pueden ser: monosomías, trisomías, aneuploidías múltiples, deleciones/duplicaciones parciales mayores de 7 Mb. Adicionalmente se reporta el porcentaje de ADN fetal (fracción fetal). Dependiendo de la opción solicitada, el resultado incluye el sexo fetal. Si no desea conocerlo, su médico puede excluirlo seleccionando la opción que lo permita.

Ocasionalmente el resultado de la prueba puede ser no concluyente, por ejemplo, si la cantidad de ADN fetal es insuficiente para completar el estudio cumpliendo los parámetros de rendimiento establecidos. En este caso, es necesario repetir el análisis en una nueva muestra.

El resultado de la prueba es confidencial. Su resultado sólo será comunicado a su médico u otro profesional implicado en su asistencia sanitaria, salvo que la comunicación de esta información sea requerida por una autoridad judicial o administrativa competente, cuando así lo exija la legislación vigente y/o cuando esté autorizado por la legislación aplicable.

### Limitaciones de la prueba:

myPrenatal es una prueba de cribado y como tal tiene limitaciones, incluyendo falsos positivos y negativos. Esto significa que las anomalías cromosómicas estudiadas pueden estar presentes a pesar de recibir un resultado de bajo riesgo ("falso negativo") o también puede recibir un resultado de alto riesgo para una determinada anomalía cromosómica que no esté realmente presente ("falso positivo"). La prueba no ha sido diseñada para detectar aneuploidías en mosaico, triploidías y translocaciones. Un resultado compatible con ausencia de alteración no garantiza un embarazo o feto sano y no elimina la posibilidad de que el feto o fetos tengan otras alteraciones genéticas no analizadas mediante esta prueba.

Debido al origen del ADN analizado, existe la posibilidad de que el resultado no refleje el estado cromosómico del feto, sino cambios cromosómicos en la placenta (mosaicismo confinado a la placenta), en la madre (anomalías cromosómicas maternas), o en un feto no evolutivo no identificado previamente (gemelo evanescente). Esta prueba no está diseñada para proporcionar información acerca de su salud, sin embargo, es posible que en algunos casos esto ocurra, por ejemplo, en presencia de aneuploidías de los cromosomas sexuales, o de neoplasias benignas o malignas no diagnosticadas.

En embarazos gemelares no es posible establecer el riesgo de aneuploidías de los cromosomas sexuales ni el riesgo individual de anomalías cromosómicas para cada feto. En caso de detectarse presencia del cromosoma Y, no es posible determinar si uno o ambos fetos son de sexo masculino. En gestaciones gemelares con un feto no evolutivo (gemelo evanescente), el resultado puede reflejar el estado cromosómico de éste, lo que aumenta el riesgo de un resultado falso positivo o falso negativo.

Al ser un test de cribado, en ningún caso deben tomarse decisiones clínicas irreversibles basadas únicamente en sus resultados. Un resultado compatible con la presencia de una alteración u otros indicadores que sugieran una anomalía cromosómica deberá confirmarse siempre a través de un test de diagnóstico prenatal invasivo (por ejemplo, mediante una amniocentesis) que permita el análisis de ADN de origen fetal. Algunas aneuploidías cromosómicas poco frecuentes pueden ocurrir sólo en forma de mosaico. Las consecuencias clínicas dependen del cromosoma implicado y no pueden predecirse prenatalmente. Los resultados siempre deberán interpretarse en el contexto de toda la información clínica disponible por un profesional sanitario que pueda valorar todas sus implicaciones y recomendar las pruebas adicionales necesarias para el seguimiento de la gestación.

### Información de seguimiento del embarazo:

Obtener información sobre el desarrollo de su embarazo tras la realización de la prueba es una práctica habitual de control de calidad del laboratorio. Como tal, es posible que contactemos con su médico para obtener dicha información. Al firmar este consentimiento, acepta que su médico proporcione dicha información a Biocells.

\* Campo obligatorio

## CONSENTIMIENTO INFORMADO PARA PRUEBA GENÉTICA:

Yo, \_\_\_\_\_  
[NOMBRE, DOS APELLIDOS, FECHA DE NACIMIENTO] he sido informado/a, en mi nombre o, en su caso, en nombre de la persona a la que represento, de las características, beneficios, riesgos y limitaciones de realizar la prueba genética myPrenatal, y declaro que:

Solicito la prueba myPrenatal de forma voluntaria y trataré los resultados y el manejo médico apropiado con mi especialista.

Acepto expresamente que mi muestra y mis datos personales sean utilizados por Biocells y Veritas como proveedor de servicios para secuenciar el ADN, con el fin de realizar la prueba genética que he solicitado.

Autorizo a Biocells y Veritas como proveedor de la prueba myPrenatal a utilizar internamente mi muestra, la información genética, personal e historial personal y/o familiar facilitados, para generar el resultado de la prueba. Autorizo a Biocells a entregar a mi médico prescriptor y a mí el resultado de dicha prueba. Si no he completado la respuesta a cualquier pregunta necesaria o útil para procesar mi solicitud de prueba o servicio, Biocells podrá contactarme para obtener una respuesta.

Autorizo a Veritas como proveedor de la prueba myPrenatal a utilizar mi muestra, los datos proporcionados y la información genética para realizar la prueba que he solicitado y para utilizar los datos internamente para mejorar el servicio y para evaluación de la calidad. Biocells y Veritas pueden utilizar parte de los datos sin identificación personal (que no permiten la reidentificación) para publicar hallazgos en revistas profesionales. Biocells y Veritas pueden utilizar datos agregados anonimizados o sin identificación personal para fines de investigación o publicaciones científicas.

Afirmo que soy mayor de 18 años de edad y que soy la persona que está solicitando esta prueba. Afirmo que la muestra pertenece a la persona para la que se solicita la prueba. Acepto que Biocells puede comunicar a las autoridades, si lo considera apropiado, cualquier violación de identidad. Biocells se reserva el derecho a cancelar la prueba sin reembolso o a no proporcionar los resultados, si se determina que he tergiversado mi edad o identidad al solicitar la prueba.

He leído este documento en su totalidad y sé que puedo conservar una copia para mis archivos, he comprendido la información que se me ha proporcionado. Me han ofrecido la oportunidad de hacer preguntas y he hablado con mi médico acerca de los beneficios, riesgos y limitaciones de esta prueba de cribado. Me han resuelto cualquier duda que pudiese tener y he sido informado acerca de la posibilidad de recibir asesoramiento genético antes y después de la realización de la prueba para entender mis resultados.

### FIRMA DE LA PACIENTE

Nombre \* Fecha  
Apellidos \* Firma \*  
DNI

### FIRMA DEL REPRESENTANTE LEGAL (EN CASO DE MENOR O INCAPACITADO)

Relación con el PROBANDO \* \_\_\_\_\_  
Nombre \* Fecha  
Apellidos \* Firma \*  
DNI

### FIRMA DEL PROFESIONAL AUTORIZADO QUE SOLICITA EL CONSENTIMIENTO

Nombre \* Claudio  
Apellidos \* Dufour  
DNI

Fecha  
Firma \*  
  
CLAUDIO DUFOUR  
MEDICO HEMATOLOGO  
MN 70466 MP 440744