

Id paciente:

Cumplimentar por el laboratorio

BabyCare® ESSENTIAL     BabyCare® ESSENTIAL+ PLUS     BabyCare® PRIME     BabyCare®+ PRIME plus     BabyCare® GLOBAL+ Plus NGS

### DATOS DEL PACIENTE Y DE LA MUESTRA

Código identificador:		
Fecha de extracción de la muestra:		
Nombre y apellidos:		
Fecha de nacimiento:	Peso:            kg	Altura:            m
DNI:	Teléfono:	
Correo electrónico:		
Dirección:		
Código Postal:	Ciudad:	

### INFORMACIÓN CLÍNICA

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, hijosafectos, etc.) Especificar .....	

### DATOS DEL FACULTATIVO SOLICITANTE

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

1. He recibido la información sobre la indicación, finalidad, características, alcance, plazos y limitaciones de BabyCare®, así como he tenido la oportunidad de leer la información facilitada sobre la prueba a través de la hoja de información adjunta al presente documento, y mis preguntas han sido respondidas satisfactoriamente.
2. Declaro que la información personal y médica que he proporcionado es verídica, fiable y completa.
3. Comprendo que es posible que se me solicite una nueva muestra si la muestra obtenida no resulta óptima en calidad o cantidad y que podrían ponerse en contacto conmigo en caso de que fueran necesarios datos clínicos adicionales.
4. Comprendo que **BabyCare®** es una prueba de cribado y no de diagnóstico, dado que no presenta una fiabilidad del 100% y que, a pesar de la alta sensibilidad de la prueba, un resultado de bajo riesgo no excluye la posibilidad de alteraciones fetales de origen genético.
5. Entiendo que un resultado de alto riesgo debe ser confirmado mediante una prueba de diagnóstico prenatal invasivo.
6. Comprendo las limitaciones de esta prueba descritas en la hoja de información adjunta y confirmo que he informado a mi médico de las circunstancias que pudieran afectar a la fiabilidad de la prueba, en el caso de concurrir alguna de ellas. Asimismo, entiendo que esta solicitud se ha realizado en el rango de semanas de gestación recomendado.
7. Comprendo que los resultados de esta prueba no sustituyen al diagnóstico médico realizado dentro de una consulta médica, ni al asesoramiento genético prestado, 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. Atryx Health 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.
8. Comprendo que este estudio facilitará información sobre el sexofetal.
9. 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. 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.

Marco esta casilla para indicar que NO DESEO que se me comunique esta información

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

Firma Paciente/Tutor Legal

Firma Facultativo:

Fecha:

ADICIONALMENTE:

- Doy mi consentimiento para la utilización de mi información clínica y los resultados obtenidos, de forma seudonimizada, (es decir, sin nombre ni apellidos) con fines de investigación, para publicaciones científicas, estudios de calidad y bases de datos en el ámbito sanitario, manteniendo una estricta confidencialidad sobre mi identidad, que no será revelada en ningún caso.
- Doy mi consentimiento para que Atryx Health, S.A., con CIF A84942150 ("**Atryx Health**") pueda utilizar mi información clínica y los resultados obtenidos, previamente anonimizados de forma irreversible, (es decir, sin nombre ni apellidos) con la finalidad, entre otras, de: (i) realizar informes a medida sobre la incidencia, el seguimiento de guías clínicas en las distintas provincias, centros y médicos; (ii) realizar estudios para la toma de decisiones sobre cada población en cuanto a localización, edad, sexo, patología, estadio, tratamientos, fármacos y otros datos médicos importantes; (iii) realizar el benchmarking de la cartera de compañías aseguradoras, farmacéuticas, etc., y (v) llevar a cabo análisis estadísticos.

## Finalidad, indicaciones y modalidades de BabyCare®

De conformidad con lo dispuesto en la Ley 14/2007, de 3 de julio, de Investigación Biomédica, se informa que BabyCare® es una prueba de cribado prenatal que se realiza a partir del análisis del ADN placentario presente en la sangre materna, a través del cual se evalúa el riesgo de que el feto pueda ser portador de determinadas alteraciones cromosómicas y/o genéticas en función de la modalidad seleccionada. Al ser una prueba de cribado, **NO tiene una precisión del 100% por lo que BabyCare® no puede ser considerada como prueba única en el diagnóstico genético prenatal o en la toma de decisiones durante el embarazo**. Este estudio se realiza a partir de la secuenciación completa del Genoma del DNA obtenido de la muestra materna. Los resultados son procesados por sistemas bioinformáticos avanzados que permiten establecer el riesgo fetal de padecer un determinado síndrome genético.

Atrys Health realiza las siguientes tipos de estudio prenatal no invasivo tanto en embarazo único como en gestaciones de dos fetos

- **BabyCare® ESSENTIAL:** En esta modalidad, este test evalúa el riesgo de trisomía fetal para los cromosomas 21 (Síndrome de Down), 18 (Síndrome de Edwards) o 13 (Síndrome de Patau) con una precisión de detección de aproximadamente el 99% para estas trisomías. Adicionalmente en los embarazos de un solo feto se evalúa el riesgo de que este pueda ser portador de alteraciones en los cromosomas sexuales. El análisis de los cromosomas sexuales permitirá conocer el sexo del feto, así como realizar un cribado de las siguientes alteraciones numéricas: XO, XXX, XXY y XYY.
- En gestaciones de dos fetos solo se informará de la presencia de cromosoma Y. No podrán informarse las aneuploidías de cromosomas sexuales: XO, XXX, XXY, XYY
- Adicionalmente en esta modalidad **BabyCare® ESSENTIAL** se evalúa que el feto padezca el Síndrome de Digeorge 22q11.2 (3MB), tanto en gestaciones únicas como de dos fetos

Adicionalmente, las distintas modalidades de **BabyCare®** permitirán evaluar el riesgo de que el feto padezca otros síndromes, como se expone a continuación para cada una de ellas:

- **BabyCare® ESSENTIAL+ PLUS:** Esta Modalidad evalúa el riesgo de que el feto sea portador de una aneuploidía. El término “aneuploidía” se utiliza para describir la presencia de ganancias o pérdidas de cromosomas, respecto a la situación habitual que es tener una pareja de cada uno de los cromosomas. Adicionalmente se evalúa el riesgo de que el feto padezca síndromes genéticos clínicamente relevantes en base a la información científica actual, secundarios a microdeleciones /microduplicaciones de un tamaño superior a 7 MB. En embarazo gemelas no se informará de las aneuploidías de los cromosomas sexuales
- **BabyCare® PRIME:** Esta Modalidad evalúa el riesgo de que el feto sea portador de una aneuploidía. Adicionalmente, se evalúa el riesgo de que el feto padezca síndromes genéticos clínicamente relevantes en base a la información científica actual, secundarios a microdeleciones/microduplicaciones de un tamaño superior a 7 MB. Se incluye el cribado del Síndrome de Digeorge 22q11.2, secundario a una microdelección de un tamaño aproximado de 3MB. En embarazo gemelas no se informará de las aneuploidías de los cromosomas sexuales
- **BabyCare® PRIME+PLUS:** Esta Modalidad evalúa el riesgo de que el feto sea portador de una aneuploidía. Adicionalmente, se evalúa el riesgo de que el feto padezca síndromes genéticos clínicamente relevantes en base a la información científica actual, secundarios a microdeleciones/microduplicaciones de un tamaño superior a 5 MB. Se incluye el cribado del Síndrome de Digeorge 22q11.2, secundario a una microdelección de un tamaño aproximado de 3MB. En embarazo gemelas no se informará aneuploidías de los cromosomas somáticos
- **BabyCare® GLOBAL+PLUS-NGS:** Este cribado se realiza junto al mismo cribado de aneuploidías y microdeleciones/microduplicaciones que el descrito en la modalidad de BabyCare® PRIME+PLUS y se evalúa con una sensibilidad y especificidad del 99%, la presencia de 2038 variantes patogénicas o probablemente patogénicas, de novo en 18 genes asociados a 27 patologías de origen monogénico con un patrón de herencia autosómico dominante. Los genes incluidos son BRAF, CHD7, COL1A1, COL1A2, COL2A1, COL11A1, FGFR1, FGFR2, FGFR3, HRAS, KRAS, LMNA, MAP2K1, MAP2K2, SOX9, STAT3, TSC1, TSC2. Excepcionalmente, alguna de las variantes detectadas podría ser procedente del padre biológico. El listado completo de las variantes incluidas en este estudio está disponible en [https://bit.ly/listado-variantes-Baby\\_Care\\_Global+Plus-NGS](https://bit.ly/listado-variantes-Baby_Care_Global+Plus-NGS). Esta modalidad solo está disponible en embarazo único
- En gestaciones de dos fetos el estudio informará de las alteraciones anteriormente descritas, pero éstas no pueden atribuirse a fetos individuales. En caso de detectarse la presencia de cromosoma Y, la prueba no puede determinar el sexo fetal de cada gemelo.

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. Para el inicio del procesamiento de la muestra es necesario que en la primera página de este consentimiento se indique correctamente la modalidad de la prueba a realizar. El estudio quedará retenido hasta que esta información esté cumplimentada. BabyCare® se puede realizar a partir de la semana 10 de embarazo, excepto en el caso de la modalidad **BabyCare® GLOBAL+Plus-NGS** que debe realizarse a partir de la semana 12.

## Riesgos e inconvenientes

*Estos estudios no tienen riesgo 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 a la madre, que puede implicar una serie de riesgos para ésta, 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.*

En caso de que la muestra obtenida no resultase óptima en calidad o cantidad, o si la complejidad diagnóstica hiciera necesaria la realización de otras pruebas, se podría requerir una nueva muestra. Asimismo, podrían ponerse en contacto con usted en caso de precisar datos clínicos adicionales.

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

El análisis de la muestra se llevará a cabo por personal técnico de la sociedad Atrys Health en sus laboratorios que se encuentran en Lugo o, dependiendo del tipo de prueba a realizar, en un laboratorio colaborador, con quien se tiene suscrito un contrato de colaboración en los términos y con los requisitos legales exigidos por la legislación vigente, así como un contrato de encargo del tratamiento de datos personales, en virtud del cual le son cedidos sus datos para la prestación debida del servicio sanitario cuya legitimidad del tratamiento es la ejecución del contrato del encargo. Todos los encargados del tratamiento están debidamente informados de sus obligaciones para con el uso, archivo y custodia de sus datos.

Únicamente personal autorizado de Atrys Health y sus laboratorios colaboradores 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. 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 Atrys Health 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.

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 seudonimización 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.

Si quedase suficiente cantidad de muestra tras la realización de la prueba, se almacenará una alícuota del excedente de muestra de forma codificada en la sede de los laboratorios de Atrys Health, 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.

El material generado a partir del ADN obtenido de las muestras, denominado *librerías genómicas*, será igualmente conservado de forma codificada durante un periodo de 5 años.

Las pruebas adicionales o confirmatorias deberán ser realizados sobre muestra fetal.

## Resultados e implicaciones de la prueba

BabyCare® 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 esta prueba 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 o genética en el feto.
- **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 poder analizarse en la muestra de sangre suficiente ADN placentario (ver sección de limitaciones de la prueba). En estos casos podría ser necesario realizar una nueva extracción de sangre para repetir la prueba o recurrir a las pruebas de diagnóstico prenatal invasivas.

## Limitaciones de la prueba

Las siguientes situaciones pueden potencialmente asociarse a falsos positivos/falsos negativos o impiden obtener un resultado fiable en la prueba:

- 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 de la prueba pueden no reflejar los cambios genéticos del feto.
- La presencia de una mezcla de células cromosómicas o genéticamente normales y anormales en el feto (mosaicismo fetal).
- Alteración cromosómica en regiones no analizadas o la presencia de alteraciones cromosómicas en los progenitores.
- Triploidías/tetrasomías completas
- Microdeleciones cromosómicas en las regiones analizadas de un tamaño inferior al límite de resolución de la técnica, que se considera actualmente de 7Mb, excepto en las modalidades de PRIME PLUS y GLOBAL NGS, que es de 5Mb, y de 3MB en el Síndrome de Digeorge 22q11.2
- Haber recibido un trasplante, terapia inmunitaria en la que se introduce ADN exógeno o terapia de células madre en un periodo inferior a 4 meses o una transfusión de sangre en un periodo inferior a 1 año previo a la extracción de la muestra de sangre.
- Edad gestacional anterior a la semana 10 o posterior a la semana 25. Para la modalidad Global+NGS no se recomienda la realización del estudio antes de las 12 ni después de las 22 semanas.
- La obtención de una baja fracción fetal.
- Gestaciones triples o de número superior.

- Este estudio no está recomendado como prueba diagnóstica en presencia de alteraciones ecográficas fetales o en pacientes con tumores malignos.
- La tasa de no informatividad puede verse incrementada en pacientes con obesidad mórbida (BMI≥35) o en tratamiento con heparina de bajo peso molecular.
- Asimismo, la tecnología utilizada no permitirá detectar otras alteraciones genéticas como otras alteraciones numéricas no especificadas, grandes deleciones, reordenamientos (como translocaciones, inversiones, o anillos cromosómicos), disomías uniparentales, cambios en la secuencia o fuera de las variantes especificadas en GLOBAL NGS, expansiones repetitivas de trinucleótidos o alteraciones epigenéticas (como alteraciones de los centros de impronta), que podrían causar los mismos o similares patologías a las secundarias a algunas microdeleciones o microduplicaciones incluidas en esta prueba.

Adicionalmente, en la modalidad GLOBAL NGS, se deben tener en cuenta los siguientes elementos:

- No está indicado en gestaciones con fetos procedentes de ovodonación, historia familiar de enfermedad genética o en pacientes con enfermedades monogénicas conocidas.
- En aquellos casos en los que no se pueda obtener muestra del padre biológico (por ejemplo, en gestaciones procedentes de donaciones de espermatozoides), no se podrá establecer con certeza el origen de la alteración genética.
- Mutaciones presentes en mosaico, localizadas en regiones genómicas repetitivas o de alta homología (pseudogenes) podrían no ser identificadas. En casos excepcionales, la presencia de variaciones individuales en la secuencia genómica podría impedir la identificación de alguna de las variantes evaluadas en este estudio (efecto allele-drop). No están incluidas en este estudio patologías asociadas a herencias autosómica recesiva o poligénica. Patologías asociadas a herencia autosómica dominante fuera de los genes seleccionados en esta prueba no se analizan en esta prueba.

- **Es su responsabilidad comunicar a su médico cualquiera de estas circunstancias.**
- **Ninguna técnica de estudio genético es capaz de identificar todas las posibles alteraciones genéticas o epigenéticas asociadas a una determinada patología. Por ello, cada tecnología tiene unas indicaciones específicas y unas limitaciones propias que se reflejarán en el informe de resultados.**

## Hallazgos incidentales

El cribado con **BabyCare®** puede identificar excepcionalmente alteraciones con relevancia clínica, en el feto o en la madre, fuera del objeto de estos estudios. Este hallazgo incidental, si usted lo consiente, se incluirá en el informe de resultados como nota informativa, debido a que estos análisis no pueden ser realizados 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 le 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 Atrys Health se pone a disposición de dicho profesional para la aclaración de cuantas cuestiones pudieran surgirle.

## Datos de contacto de Atrys Health

**Atrys Health** se pone a su disposición en el teléfono **+34 902 121 054** y el correo **prenatal@atryshealth.com** 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.