

Caso: *reservado para Biocódices*

Fecha: *reservado para Biocódices*

⚠ *Utilice Adobe Acrobat Reader para completar este formulario*

[restablecer formulario](#)

### Información de la Paciente

Nombre: \_\_\_\_\_ Apellido: \_\_\_\_\_  
 Nacimiento: *dd/mm/aaaa* DNI: \_\_\_\_\_  
 Teléfono: \_\_\_\_\_  
 e-mail: \_\_\_\_\_ Donación de ovocitos \_\_\_\_\_ Edad donante: \_\_\_\_\_

### Información Médica

Peso (kg): \_\_\_\_\_ Altura (m): \_\_\_\_\_ IMC: \_\_\_\_\_ IMC>40  no  si  
 Edad gestacional (al tomar la muestra): \_\_\_\_\_ semanas y \_\_\_\_\_ días FPP: *dd/mm/aaaa* 1er embarazo:  no  si  
 Número de fetos:  1  2

Historia Reproductiva Anormal .....	<input type="checkbox"/> no	<input type="checkbox"/> si	Tumores (excepto tumores malignos durante embarazo) .....	<input type="checkbox"/> no	<input type="checkbox"/> si
FIV .....	<input type="checkbox"/> no	<input type="checkbox"/> si	Terapia Heparínica .....	<input type="checkbox"/> no	<input type="checkbox"/> si
Cirugía de Trasplante .....	<input type="checkbox"/> no	<input type="checkbox"/> si	Terapia con Células Madre .....	<input type="checkbox"/> no	<input type="checkbox"/> si
Transfusión de Sangre Alogénica .....	<input type="checkbox"/> no	<input type="checkbox"/> si	En caso afirmativo, indicar fecha del último tratamiento	<i>dd/mm/aaaa</i>	
Inmunoterapia .....	<input type="checkbox"/> no	<input type="checkbox"/> si	En caso afirmativo, indicar fecha del último tratamiento	<i>dd/mm/aaaa</i>	
Inmunoterapia Celular .....	<input type="checkbox"/> no	<input type="checkbox"/> si	En caso afirmativo, indicar fecha del último tratamiento	<i>dd/mm/aaaa</i>	
Toma medicación durante el embarazo	<input type="checkbox"/> no	<input type="checkbox"/> si	En caso afirmativo, indicar nombre de la droga		
Paciente con cariotipo anormal .....	<input type="checkbox"/> no	<input type="checkbox"/> si	En caso afirmativo, indicar		

*NOTA: según lo especificado, puede solicitarse un consentimiento adicional*

### Test Solicitado PRENATAL-CODE®

**BÁSICO** **PLUS** **AVANZADO** Informar Sexo:  no  si  
 Motivo de Solicitud: \_\_\_\_\_ Fecha de Solicitud: *dd/mm/aaaa*

### Clínica y/o Médico Solicitante

Clínica: \_\_\_\_\_ e-mail para reporte: \_\_\_\_\_  
 Teléfono: \_\_\_\_\_ *Médico Solicitante:* \_\_\_\_\_  
 Ciudad: \_\_\_\_\_ Nombre: \_\_\_\_\_  
 País: \_\_\_\_\_ Apellido: \_\_\_\_\_

### Detalles de la Muestra

*Tipo de muestra*  
 Sangre entera  Plasma  Fecha de muestreo: *dd/mm/aaaa*  
*Condiciones de envío*  
 Temperatura ambiente  Refrigerado  Hielo seco  Si se trata de unar repetición, indicar el código del caso: \_\_\_\_\_

*NOTA: para muestras de sangre entera, puede utilizar tubos "Streck" o "Vacutainer" conteniendo EDTA. Los primeros deberán ser enviados a temperatura ambiente, mientras que los segundos deberán ser enviados refrigerados con congeladores. Para cualquiera de ellos, se recomienda enviarlos inmediatamente luego de la extracción de sangre. Tubos Eppendorf de plasma deberán ser enviados con hielo seco. Consulte por más información, de ser necesario.*

Etiqueta de la muestra:

*pegue aquí la etiqueta provista,  
debe coincidir con el campo de la izquierda*

⚠ *Asegúrese que los campos obligatorios (remarcados en rojo) se encuentren completos o seleccionados.  
Asegúrese que los nombres y apellidos se encuentren bien escritos y con sus acentos correspondientes, ya que serán reportados como fueron detallados.*

Caso: reservado para Biocódices

Fecha: reservado para Biocódices

## FORMULARIO DE SOLICITUD DE ESTUDIO Y CONSENTIMIENTO INFORMADO

 Utilice Adobe Acrobat Reader para completar este formulario

### CONSENTIMIENTO INFORMADO

El consentimiento informado (**Ley 26.529**) es un acto de declaración de voluntad efectuada por el paciente, o sus representantes legales, emitido luego de recibir información clara, precisa y adecuada con respecto al procedimiento que seguirá el estudio que se quiere realizar.

**PRENATAL-CODE®** es un estudio de cribado (tamizaje o screening) genético prenatal que se realiza a partir del análisis de fragmentos de ADN placentario presente en la sangre materna. El estudio evalúa el riesgo de que el feto sea portador de determinadas alteraciones cromosómicas. Este formulario contiene información para que este acto sea transparente para el paciente.

Con la firma de este formulario el paciente declara comprender los beneficios, riesgos y limitaciones del **PRENATAL-CODE®** y consiente de forma voluntaria su realización de acuerdo a los procedimientos, riesgos y limitaciones que a continuación se detallan, incluyendo el anexo adjunto.

#### Al firmar este consentimiento confirmo que:

- ◆ He leído por completo el presente formulario y el anexo adjunto y quedo informado/a del contenido, el propósito, riesgos, limitaciones y hallazgos incidentales asociados al estudio.
- ◆ Comprendo que, a pesar de la alta sensibilidad de la prueba, un resultado negativo no excluye la posibilidad de alteraciones genéticas en el feto.
- ◆ Comprendo que, un resultado positivo, o de alto riesgo de presencia de alteraciones genéticas debe ser confirmado mediante una prueba de diagnóstico prenatal invasivo.
- ◆ Comprendo que se puedan contactar conmigo tanto si la muestra obtenida no resulta óptima para el estudio, o si se requiriese más información clínica.
- ◆ Declaro que la información personal y médica que he proporcionado es verídica, fiable y completa.
- ◆ Comprendo que los resultados de esta prueba 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 asesoramiento genético descrito en la hoja de información adjunta.
- ◆ 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 fue solicitada. Estos hallazgos incidentales se incluirían como nota informativa en el reporte, y 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 incidental.
  
- ◆ **Marco la siguiente casilla** para indicar que **DESEO** que se me comunique esta información incidental.
- ◆ **Marco la siguiente casilla** para indicar que **NO DESEO** que se me comunique esta información incidental.
- ◆ *En caso de no consignar elección se considerará que **NO DESEA** obtener información incidental*
  
- ◆ Comprendo las limitaciones de la prueba descritas en esta hoja y en el anexo adjunto y confirmo que he informado a mi médico de las circunstancias personales que pudieran afectar la fiabilidad de la prueba. Asimismo, entiendo que esta solicitud se ha realizado en el rango de semanas de gestación recomendado.
- ◆ BIOCÓDICES SA no se hace responsable del uso que, por parte suya o de su médico, se haga con los resultados del reporte del estudio, ni de las consecuencias perjudiciales que pudieran derivar del uso de dicha información.
- ◆ Por todo esto, manifiesto mi consentimiento para realizar el estudio PRENATAL-CODE® en BIOCÓDICES SA de acuerdo a la modalidad contratada.

\_\_\_\_\_  
Paciente o Tutor Legal  
Firma y Aclaración

\_\_\_\_\_  
Médico Solicitante  
Firma y Aclaración

\_\_\_\_\_/\_\_\_\_\_/\_\_\_\_\_  
Fecha

### OBJETIVO Y MODALIDADES

**PRENATAL-CODE®** es una prueba de cribado (tamizaje o screening) genético que se realiza a pacientes luego de la semana 10 de embarazo con el **objetivo** de detectar de forma temprana, aneuploidías (ganancias o pérdidas parciales o completas de cromosomas) del feto en desarrollo. Existen **3 modalidades: BÁSICO, PLUS y AVANZADO.**

En **gestaciones de feto único**, todas las modalidades evalúan el riesgo de trisomía fetal para los cromosomas 21 (Síndrome de Down), 18 (Síndrome de Edwards) y 13 (Síndrome de Patau) y el riesgo de que el feto pueda ser portador de aneuploidías (alteraciones de número) en el resto de los cromosomas, incluidos el 16 y 22 que con mayor frecuencia llevan a la pérdida del embarazo. Todas las modalidades, evalúan el par sexual en búsqueda de anomalías cromosómicas numéricas causantes de los síndromes de Turner (XO), Klinefelter (XXY), Triple X (XXX) y Jacobs (XYY). El sexo fetal se incluye en todas las modalidades si el paciente lo solicita. Es posible que no se pueda evitar conocer el sexo fetal (ej., ante la detección de una aneuploidía sexual).

**PRENATAL-CODE® BÁSICO** analiza trisomías en los cromosomas 13, 18 y 21, sexo fetal, síndromes de los cromosomas sexuales y aneuploidías del resto de los cromosomas.

**PRENATAL-CODE® PLUS** analiza todo lo del BÁSICO más 5 síndromes de microdeleciones: 1p36, 2q33.1, 5p15 (cri-du-chat), 11q23 (Jacobsen) y 16q12-p11.

**PRENATAL-CODE® AVANZADO** analiza todo lo del PLUS, más otros 10 síndromes de microdelección/microduplicación: 4p16.3 (Wolf-Hirschhorn), 8q24.11-q24.13 (Langer-Giedion), 10p14-13 (DiGeorge 2), 11p11.2 (Potocki-Schaffer), 11p13-p12 (WAGR), 15q26-qter (Drayer/Levy-Shanske), 17p12-p11 (Yuan-Harel-Lupski), 14q22.1-q22.3 (Frias), 15q11.2 (Prader-Willi / Angelman) y 22q11.2 (DiGeorge).

En **Gestaciones Gemelares**, independientemente de la modalidad seleccionada, sólo se reportarán las trisomías de los cromosomas 13, 18 y 21, sin opción de microdeleciones, ni aneuploidías de los cromosomas sexuales. En caso de detectarse la presencia del cromosoma Y, sólo se indicará la presencia de un feto masculino. En caso de ausencia del cromosoma Y se indicarán ambos sexos como femeninos. En caso de pérdida de alguno de los fetos (**gemelo evanescente**), el caso será tratado como gemelar y sólo podrá reportarse luego de transcurridas al menos 8 semanas de la pérdida del feto.

### MUESTRA BIOLÓGICA

**PRENATAL-CODE®** sólo necesita de la toma de 10 ml de sangre periférica de la madre. La extracción de sangre sólo será llevada a cabo por profesionales de laboratorios, clínicas y centros de salud autorizados para la realización de **PRENATAL-CODE®**. La muestra de sangre será enviada a BIOCÓDICES SA a través de un transporte autorizado para ser procesada por los responsables de los laboratorios de genómica y bioinformática. El procedimiento consiste en: **1-** extracción y amplificación del ADN circulante, **2-** formación de librería genómica, **3-** secuenciación NGS, **4-** análisis bioinformático y **5-** generación del reporte. En caso de que la muestra biológica no resulte óptima para la realización del estudio, BIOCÓDICES SA podría requerir una nueva muestra o datos clínicos del paciente. En el caso de que queden restos de material biológico sobrante (sangre y/o ADN), este será guardado hasta la entrega del reporte. El material sobrante de la librería genómica será guardado hasta 1 año luego de la solicitud del estudio. BIOCÓDICES SA no utilizará este material para ninguna otra prueba sin consentimiento explícito del paciente.

### RESULTADOS POSIBLES

**PRENATAL-CODE®** puede dar 3 tipos de resultados diferentes:

**POSITIVO:** Existe un alto riesgo de aneuploidías en el feto. Este resultado podría ser un falso positivo (ver sección de confiabilidad estadística). En estos casos, la alteración deberá ser confirmada mediante una prueba invasiva de diagnóstico prenatal (amniocentesis o biopsia de vellosidad coriónicas). Se recomienda la consulta con un especialista en genética clínica para la interpretación en estos casos.

**NEGATIVO:** Significa que existe un riesgo muy bajo de aneuploidías y/o variantes de microdeleciones/microduplicaciones en el feto. Aunque el estudio tiene una altísima sensibilidad, un resultado negativo no excluye totalmente la posibilidad de una alteración cromosómica o genética en el feto (ver sección de confiabilidad estadística).

**NO INFORMATIVO:** En un porcentaje muy bajo (menos del 0,1%), no es posible obtener un resultado claro del estudio. Esto puede suceder porque la muestra no contiene suficiente ADN fetal (% de fracción fetal), debido a un elevado peso materno, o edad gestacional temprana, entre otras causas. En este caso, puede solicitarse una nueva extracción de sangre, o bien puede recurrirse a una prueba prenatal invasiva. En algunas personas, podría no obtenerse un resultado claro del estudio aún después de dos o más extracciones de sangre. En dichos casos poco frecuentes, no se podrá emitir un informe de resultados y será reembolsado el monto total abonado por el estudio. Algunos de los motivos por los que se podría requerir una nueva toma de muestra sanguínea incluyen, pero no se limitan, a los siguientes casos: **1-** Discrepancias en la edad gestacional correcta (menor a 10 semanas), **2-** Alto Índice de Masa Corporal (peso materno elevado), **3-** Realización de ejercicio físico intenso durante las 72 hs. previas a la toma de muestra, **4-** Tratamiento con heparina por trombofilia u otras causas, **5-** Madres "liberadoras lentas de ADN".

## HALLAZGOS INCIDENTALES

Al ser un procedimiento de cribado genómico, **PRENATAL-CODE®** analiza otras regiones del genoma además de las detalladas en las modalidades BÁSICO, PLUS y AVANZADO. El análisis de estas regiones no tiene la misma potencia estadística que el de las regiones seleccionadas. Es posible entonces, identificar alteraciones genéticas en otras regiones tanto en la madre como en el feto. Por esto, **sólo bajo su previo y expreso consentimiento**, el reporte incluirá estos resultados como **información adicional**. Estos hallazgos podrían requerir la realización de pruebas invasivas o de imagen adicionales. Esta información, además, puede tener implicaciones para otros familiares y, en este caso, resulta conveniente que usted les transmita esta información para que ellos, si lo desean, puedan acudir a una consulta especializada en genética donde le informarán sobre su riesgo personal y sus opciones de salud. **Usted debe decidir si quiere recibir o no dicha información adicional.**

## RIESGOS Y LIMITACIONES

Por tratarse de una prueba no invasiva, **PRENATAL-CODE®** no conlleva riesgos para el feto en desarrollo. El estudio sólo necesita de la toma de 10 ml de sangre periférica de la madre, lo cual conlleva riesgos eventuales poco frecuentes como ser mareos, sangrado excesivo, hematoma, múltiples pinchazos, o desvanecimiento, o requerimiento ocasional de varias punciones, al igual que en cualquier otro estudio de laboratorio que requiera de una venopunción.

Ninguna técnica es capaz de identificar todas las alteraciones genéticas o epigenéticas asociadas a una determinada patología. Por ello, cada tecnología tiene indicaciones específicas y limitaciones propias que se reflejarán en el informe de resultados.

Existen situaciones y limitaciones técnicas que impiden obtener un resultado fiable a partir de esta prueba. Estas pueden ser: **1-** Mosaicismo confinado a la placenta, en la madre, o en unas pocas células del feto, **2-** Poliploidías o microdeleciones cromosómicas no incluidas en las modalidades descritas, **3-** Transfusiones de sangre en un periodo inferior a 1 año, trasplante, terapia inmunitaria en la que se introduce ADN exógeno en un periodo inferior a 4 meses o terapia de células madre previas a la extracción de la muestra de sangre, **4-** Edad gestacional anterior a la semana 10, **5-** Gestaciones triples o de mayor número, pacientes con obesidad mórbida (IMC≥35), en tratamiento con heparina de bajo peso molecular, o con tumores malignos, **6-** La tecnología no permite detectar alteraciones genéticas no especificadas, deleciones, duplicaciones, reordenamientos (translocaciones, inversiones, o anillos cromosómicos), disomías uniparentales, cambios en la secuencia, expansiones repetitivas de trinucleótidos o alteraciones epigenéticas (como alteraciones de los centros de impronta), que podrían causar idénticas o similares patologías a algunas incluidas en la prueba, **7-** Las microdeleciones/duplicaciones no podrán detectarse con confianza mayor al 95% cuando el porcentaje de fracción fetal sea inferior al 6.5%.

Es responsabilidad del paciente comunicar a su médico cualquiera de los riesgos mencionados. **PRENATAL-CODE® es un estudio de tamizaje o cribado y no se recomienda como prueba diagnóstica en presencia de alteraciones ecográficas fetales.**

## CERTIFICACIONES Y CONFIABILIDAD ESTADÍSTICA

**PRENATAL-CODE®** es una prueba genética desarrollada por BIOCÓDICES SA a partir de NIFTY®-BGI. NIFTY® es la prueba de cribado prenatal no invasivo más utilizada en el mundo, con más de 6 millones de pruebas realizadas en todos los continentes. NIFTY® posee acreditación CAP (*College of American Pathologists - CAP Accredited*), certificación CLIA (*Clinical Laboratory Improvement Amendments - Certified*) de EEUU y la marca CE-IVD de la CEE.

La **sensibilidad** (porcentaje de detección de trisomías cuando estas están realmente presentes), fue de 99.17%, 98.24% y 100% para los cromosomas 21, 18 y 13, respectivamente. La **especificidad** (porcentaje de ausencia de trisomías cuando estas no están presentes), fue de 99.95%, 99.95% y 99.96%. Estos valores fueron obtenidos por BGI utilizando NIFTY® en el estudio que mayor cantidad de pacientes ha colectado hasta la fecha: [PMID: 25598039](https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/25598039/).

## CONFIDENCIALIDAD

BIOCÓDICES SA enviará los resultados al médico/paciente solicitante. Estos serán guardados para realizar estudios prospectivos con fines estadísticos, pero antes serán previamente anonimizados, sin posibilidad alguna de relacionar al paciente con su resultado genético.

El tratamiento de los datos personales se lleva a cabo cumpliendo con las reglamentaciones de la Ley 25.326 de Protección de Datos Personales. La base de datos de Biocódices SA se encuentra inscrita en la Dirección Nacional de Protección de Datos Personales - Agencia de Acceso a la Información Pública.