



## DOCUMENT DE CONSENTIMENT INFORMAT PER A AMNIOCENTESI I MICROARRAY (CARIOTIP MOL·LECULAR)

CIP:..... Història núm. : .....

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

Amb domicili a ..... i DNI núm. ....

### DECLARO

Que he sol·licitat del DOCTOR/A .....  
(NOM I DOS COGNOMS DEL FACULTATIU OBSTETRA QUE INFORMA) la realització d'una AMNIOCENTESI I MICROARRAY.

### INFORMACIONS QUE HE DE TENIR EN COMPTE RESPECTE AQUESTA EXPLORACIÓ:

#### En què consisteix?

1. L'amniocentesi consisteix en la introducció d'una agulla a través de la paret de l'abdomen fins la bossa de les aigües, de manera que es pugui extreure una mostra del líquid amniòtic que envolta el fetus.
2. La prova es pot fer a partir de les 15 setmanes d'embaràs.
3. L'amniocentesi té la finalitat de realitzar estudis cromosòmics, moleculars o microbiològics del fetus.
4. Amb la mostra de líquid obtinguda el laboratori realitza, en primer lloc, una **tècnica ràpida (QF-PCR)** per descartar les anomalies cromosòmiques més freqüents entre elles la **Síndrome de Down**.
5. Si el resultat és normal es continua l'estudi amb la tècnica del **microarray genòmic o cariotip molecular** que és una anàlisi del genoma del fetus que detecta guanys o pèrdues de material genètic responsables de malalties (segons els coneixements actuals),
6. Aquest estudi té l'avantatge sobre el cariotip convencional (estudi dels cromosomes) de detectar, a més a més, un grup d'anomalies cromosòmiques submicroscòpiques (no visibles al microscopi).

#### Quines complicacions poden aparèixer?

L'amniocentesi és una tècnica invasiva que pot desencadenar algunes vegades alguna de les complicacions següents:

1. Hematoma i/o malestar en el lloc de la punció.
2. Avortament (< 0,5% dels casos) o part prematur.
3. Ruptura de la bossa de les aigües (0,3% dels casos).
4. Punció fetal i/o del cordó.
5. Infecció del líquid amniòtic (inferior al 0.1% dels casos) que excepcionalment pot complicar-se a sèpsia materna.
6. Hemorràgia materna.
7. Per la meua situació actual, el metge m'ha explicat que poden augmentar o aparèixer riscos o complicacions com .....



## DOCUMENT DE CONSENTIMENT INFORMAT PER A AMNIOCENTESI I MICROARRAY (CARIOTIP MOL-LECULAR)

### Què més hauria de tenir en compte?

#### EN RELACIÓ A L'AMNIOCENTESI

1. No cal fer cap preparació abans del procediment.
2. Després de l'amniocentesi recomanem repòs relatiu a casa durant 24 hores.
3. L'amniocentesi pot fracassar si no s'aconsegueix obtenir prou líquid amniòtic (1% de casos).
4. Si vostè és RhD negativa, li hauran d'administrar gammaglobulina anti-D després de l'amniocentesi.

#### EN RELACIÓ AL MICROARRAY

1. La comunicació del resultat es realitzarà aproximadament en ..... dies.
2. El microarray requereix ADN amb prou quantitat i qualitat. En cas de mostra insuficient o de contaminació amb cèl·lules maternes, el resultat es pot endarrerir o bé caldrà una nova mostra.
3. El **microarray no detecta totes les anomalies genètiques**:
  - a. anomalies cromosòmiques que no alterin la quantitat del material genètic (translocacions equilibrades, inversions...)
  - b. petites anomalies que estiguin per sota de la resolució del microarray (100 Kb)
  - c. alteracions genètiques degudes a mutacions puntuals (malalties monogèniques)
  - d. anomalies que estiguin en mosaic de baixa proporció.
4. El microarray **no detecta els defectes congènits no genètics**. Per tant, un resultat normal no descarta la possibilitat que el nadó pugui patir defectes d'altres tipus.
5. S'informaran només les alteracions subcromosòmiques que tinguin implicació clínica. Per tant, no s'informaran les troballes que no tinguin significació clínica (benignes), ni les que tenen un significat incert d'acord amb els coneixements actuals.
6. En alguns casos (1%), no es pot fer un diagnòstic de seguretat, degut a la sospita d'un mosaic cel·lular (dues poblacions de cèl·lules amb cromosomes diferents).
7. A vegades, es recomana una anàlítica dels progenitors per aclarir les implicacions clíniques de les troballes.
8. Excepcionalment, hi ha la possibilitat d'error diagnòstic resultat falsament positiu (s'informa una anomalia cromosòmica sense ser-hi) o resultat falsament negatiu (resultat normal tot i haver-hi una anomalia cromosòmica fetal).

### Quins resultats s'obtenen?

Coneixent les limitacions del microarray exposades prèviament els resultats esperats són:

1. Normal: No s'identifica cap guany ó pèrdua de material genètic patogènic d'acord amb el coneixement científic actual.
2. Patogènic o probablement patogènic: s'identifica una variació de material genètic que implica probable afectació fetal.
3. Troballes que només seran informades a petició de la gestant:

Les alteracions responsables de malalties d'aparició tardana, tenint en compte que un dels progenitors pot ser portador de la mateixa alteració. Les malalties de baixa penetrància (quan només pocs individus dels que tenen un canvi genètic determinat presenten la malaltia).

SI

NO



## DOCUMENT DE CONSENTIMENT INFORMAT PER A AMNIOCENTESI I MICROARRAY (CARIOTIP MOL-LECULAR)

Els estats de portador sa de malalties recessives (malalties que requereixen que les 2 còpies d'un gen estiguin alterades).

**SI**

**NO**

He estat informada per l'equip mèdic de les característiques de l'**amniocentesi** i de les complicacions més habituals que poden aparèixer, així com de les limitacions i els resultats esperats de la tècnica del **microarray genòmic**. La informació m'ha estat donada de forma entenedora i les meves preguntes han estat contestades, per la qual cosa prenc lliurement la deci-

sió d'autoritzar l'amniocentesi i el microarray al Servei ....., en el benentès que me'n podré desdir lliurement. També podré contactar amb l'equip mèdic per resoldre qualsevol dubte que tingui.

També dono consentiment per a l'emmagatzematge i conservació de les mostres excedents pel

diagnòstic a ..... per si s'han d'utilitzar en un futur per a estudis de la mateixa família, d'acord amb el que estableix la Llei 14/2007 de Recerca Biomèdica.

Per això, manifesto que estic satisfeta amb la informació rebuda i que entenc l'abast i els riscos de la prova.

En tals condicions

**3**

### CONSENTEIXO

Que se'm realitzi una AMNIOCENTESI I MICROARRAY

A .....  
(LLOC I DATA)

Firmat: EL/LA METGE

Firmat: LA PACIENT

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 PACIENT)



## DOCUMENT DE CONSENTIMENT INFORMAT PER A AMNIOCENTESI I MICROARRAY (CARIOTIP MOL-LECULAR)

### REVOCACIÓ

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

Amb domicili a ..... i DNI núm. ....

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

REVOCO el consentiment donat en data ..... i no desitjo  
que s'efectuï emmagatzematge de la mostra excedent.

A .....  
(LLOC I DATA)

Firmat: EL/LA METGE

Firmat: LA PACIENT

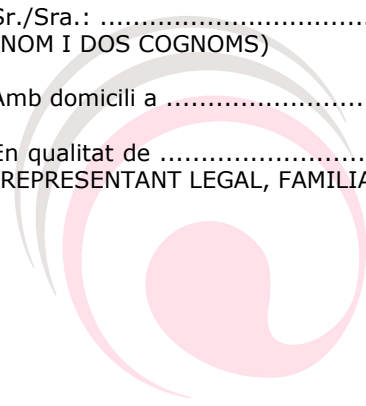
Firmat: EL/LA REPRESENTANT LEGAL (si procedeix)

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 PACIENT)

4



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