



DOCUMENT D'INFORMACIÓ I CONSENTIMENT PER A CRIBRATGE DE LA SÍNDROME DE DOWN I D'ALTRES ANEUPLOÏDIES

CIP:.....

Història núm. :

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

Amb domicili a i DNI núm.

DECLARO:

Que el/la Professional m'ha informat de la conveniència d'efectuar un cribratge per la síndrome de Down i d'altres aneuploïdies, d'acord amb el Programa de diagnòstic prenatal d'anomalies congènites fetals a Catalunya.

Aquest document intenta explicar-vos les característiques d'aquesta prova; cal llegir-lo atentament i consultar tots els dubtes que us sorgeixin.

INFORMACIONS QUE HE DE TENIR EN COMPTE RESPECTE AQUEST ESTUDI:

Entre els defectes congènits diagnosticables prenatalment hi destaca la síndrome de Down, que és la causa més freqüent de retard mental i l'anomalia cromosòmica més comuna. Se sap que el risc per al fetus de patir la síndrome de Down augmenta amb l'edat de la mare, però també les dones joves poden tenir un fill afectat per aquest problema. Per aquest motiu s'han introduït els programes de cribratge bioquímic-ecogràfic de la síndrome de Down.

La prova no serveix per detectar anomalies morfològiques fetals ni defectes d'altra naturalesa (bioquímics, metabòlics, genètics, etc.).

1. Procediment:

El cribratge de la síndrome de Down és una prova no invasiva; per tant, no representa cap risc per a l'embaràs. S'ofereix a totes les dones embarassades sense tenir-ne en compte l'edat i es duu a terme preferentment en el primer trimestre de la gestació. Es tracta de combinar una ecografia i una extracció de sang de la mare. L'ecografia mesura la translucidesa nucal, que és la quantitat de líquid acumulat a la part posterior del clatell; el seu gruix pot estar relacionat amb l'existència d'anomalies cromosòmiques o altres defectes. L'extracció de sang de la mare es fa per comprovar el nivell de les hormones placentàries, que també tenen relació amb la síndrome de Down.

El resultat permet concretar el risc —personalitzat per a cada embarassada— de tenir un fill amb síndrome de Down, però no pretén fer-ne un diagnòstic ferm, sinó que es tracta d'una xifra que es calcula a partir de l'edat de la mare, de les determinacions bioquímiques i de l'ecografia i que indica la probabilitat que el fetus pateixi la síndrome de Down.

2. Quan es fan les proves:

El cribratge prenatal es fa preferentment durant el primer trimestre de la gestació (abans de la catorzena setmana) per tal de poder donar un resultat més acurat i el més aviat possible. En el cribratge del primer trimestre, l'anàlisi de la sang de la mare s'ha de fer entre la setmana 8^a i la 13^a, i l'ecografia entre la setmana 11a i la 13a. Es pot fer primer l'anàlisi i posteriorment l'ecografia (setmanes més tard), o bé es poden fer ambdós procediments el mateix dia, tot depenent de la disponibilitat i del protocol de cada centre.

En el cas que l'embarassada se sotmeti al cribratge després de la 14a setmana, se segueix el programa del cribratge del segon trimestre, que consisteix en una extracció de sang per determinar les hormones placentàries; es pot fer entre la setmana 14a i la 18a.

3. Què significa un resultat de risc alt:

Un resultat amb un risc alt de síndrome de Down (prova "positiva", risc més alt que 1/250) no significa que el fetus estigui afectat, sinó solament que es recomana fer una altra prova de diagnòstic prenatal per estudiar directament els cromosomes del fetus (de cada deu cribratges positius, un cas correspon a la síndrome de Down). Si el resultat arriba a temps, fins a la 13^a setmana es pot plantejar fer una biòpsia corial i a partir de la 15a setmana s'ofereix fer una amniocentesi.

Si la prova resulta de baix risc ("prova negativa", risc inferior a 1/250) no està justificat inicialment efectuar cap prova invasiva de caràcter diagnòstic. De tota manera, un resultat de baix risc no garanteix que la criatura naixerà sense cap cromosomopatia, retard mental o alteració física.



DOCUMENT D'INFORMACIÓ I CONSENTIMENT PER A CRIBRATGE DE LA SÍNDROME DE DOWN I D'ALTRES ANEUPLOÏDIES

4. Per què s'ofereix fer un cribratge de la síndrome e Down:

Fins fa uns anys, l'amniocentesi estava limitada a dones d'edat avançada, la qual cosa permetia detectar només el 30% dels casos de síndrome de Down. Amb el cribratge bioquímic del segon trimestre, el percentatge augmenta fins al 65-70% i amb el cribratge del primer trimestre probablement augmenta fins al 85-90% (és a dir, entre el 10% i el 15% dels casos de síndrome de Down no es detecta mitjançant aquest mètode).

MANIFESTO VOLUNTÀRIAMENT QUE:

La informació se m'ha proporcionat de forma entenedora i les meves preguntes han estat contestades, entenc el significat dels possibles resultats i, per tant, prenc lliurement la decisió d'autoritzar el cribratge prenatal d'acord amb el protocol anteriorment esmentat. Així mateix, podré revocar el meu consentiment en qualsevol moment si aquesta és la meua voluntat.

A, a de de

(LLOC I DATA)

Signatura del Professional

Signatura de la gestant o representant
(per minoria d'edat o incapacitat)

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 GESTANT)

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 prosseguir l'estudi proposat, que dono en aquesta data per finalitzat.

A

(LLOC I DATA)

Signatura del Professional

Signatura de la gestant o representant
(per minoria d'edat o incapacitat)

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 GESTANT)