Generalitat de Catalunya
Agència de Salut Pública de Catalunya

Consentiment informat per a la prova de DNA fetal lliure en sang materna

_____ (nom i cognoms), de _____ anys,

amb el DNI _____ i amb domicili a_____

_____ (nom i cognoms), amb el DNI _____

en qualitat de _____ (pare/mare/tutor legal)

Se m'ha explicat àmpliament i he entès que aquest cribratge és específic per la detecció de les anomalies cromosòmiques numèriques i concretament per a la síndrome de Down, d'Edwards i de Patau, d'acord amb el Protocol de cribratge prenatal d'anomalies congènites del Departament de Salut de la Generalitat de Catalunya.

Se m'ha explicat, entenc i accepto:

1. Que els éssers humans tenim 23 parells de cromosomes, o sigui 46 cromosomes. Quan hi ha una trisomia d'un cromosoma concret, hi ha 3 cromosomes, enlloc de 2 i per tant el total són 47 cromosomes. Les trisomies més freqüents són la del cromosoma 21 o síndrome de Down que a Catalunya es presenta en 1 de cada 500 embarassos; la síndrome d'Edwards o trisomia 18 en 1 de cada 2000 i la trisomia 13 o síndrome de Patau en 1 de cada 4000.
   Que la síndrome de Down comporta discapacitat intel.lectual i alguns defectes físics, sobretot cardíacs i l'esperança de vida és d'uns 60 anys. Les trisomies 18 i 13 comporten discapacitat intel.lectual molt greu i diversos defectes físics amb una 'esperança de vida de pocs anys.

2. Que aquesta prova analitza el DNA fetal lliure que passa de la placenta a la mare en una petita quantitat. L'extracció de sang és d'uns 9 ml i es pot fer a partir de les 10 setmanes de gestació.

3. La taxa de detecció d'aquesta prova és del 99,3% per a la trisomia 21, del 97,4% per a la trisomia 18 i del 97,4% per a la trisomia 13. El test de DNA fetal no pot detectar malformacions fetals, per això és important realitzar una ecografia en el segon trimestre de la gestació.

4. Que és una prova de cribratge i que el resultat de risc alt de trisomia, significa que la probabilitat que el resultat sigui cert és alta, però que s'ha de confirmar amb una prova invasiva (biòpsia de corion o amniocentesi), per estudiar els cromosomes del fetus. Igualment entenc que un resultat de baix risc implica que és extremadament improbable que el fetus estigui afectat (resultat fals negatiu).

5. Com que es tracta d'una prova de cribratge, entenc que no és una prova diagnòstica, ni tampoc serveix per detectar trisomies en mosaic (quan no totes les cèl·lules tenen la trisomia), ni trisomies parcials (quan només afecta a una part d'un cromosoma) o translocacions (canvis en la localització de fragments cromosòmics), ni microdelecions, ni anomalies familiars monogèniques.

6. En algunes ocasions (menys d'un 1%), no es pot obenir un resultat perquè no hi ha prou DNA fetal lliure i s'haurà de plantejar si es realitza una segona extracció de sang o bé una prova invasiva.

7. Que, en qualsevol moment abans de practicar la prova, i sense necessitat de donar cap explicació, puc revocar el consentiment que ara concedeixo.

He tingut la oportunitat de fer les preguntes que he considerat necessàries i aquestes han sigut contestades satisfactòriament.

Per tant, manifesto voluntàriament que estic satisfeta amb la informació rebuda i que he entès perfectament les possibilitats i les limitacions de la prova esmentada, i per això:

☐ **CONSENTEIXO** ☐ **NO CONSENTEIXO**

Signatura de l'obstetre/a o llevador/a	Signatura La dona gestant	Signatura Pare, mare o tutor/a legal

REVOCACIÓ

_____ de _____ anys, amb el DNI _____

i amb domicili a _____

_____ de _____ anys, amb el DNI _____

i el domicili a _____

en qualitat de pare, mare, tutor/a legal de la dona gestant _____

REVOCO el consentiment prestat en data _____ i no desitjo continuar el procediment, que dono en aquesta data per finalitzat.

_____ Lloc i data

Signatura de la dona gestant, pare, mare o tutor/a legal de la dona gestant