

Formulario de solicitud de prueba

INFORMACIÓN DE LA PACIENTE			INFORMACIÓN DEL MÉDICO SOLICITANTE				
Nombre*	*Campos obligatorios		Nombre*	N.º de colegiado			
Apellido(s)*			Email	Teléfono			
Teléfono			Nombre de la clínica	Fax			
Dirección			Dirección				
N.º de identificación (DNI)	Sexo	FEMENINO	Médico adicional (copia)	Fax			
neoBona: seleccione con ✓ la opción adecuada para su paciente							
<input type="checkbox"/> neoBona (embarazo único o gemelar) <input checked="" type="radio"/> Trisomías 21, 18, 13 <input type="checkbox"/> Sexo fetal (presencia del cromosoma Y) <i>Determina el sexo del feto en embarazos únicos. En gemelos, si se detecta el cromosoma Y, podrá establecerse que al menos el sexo de uno de los fetos es masculino, si no, se deduce que ambos fetos son de sexo femenino.</i>			<input type="checkbox"/> neoBona Advanced (solo en embarazo único) <input checked="" type="radio"/> Trisomías 21, 18, 13 <input checked="" type="radio"/> Aneuploidías X, Y <input checked="" type="radio"/> Sexo fetal				
INFORMACIÓN CLÍNICA							
Fecha de nacimiento de la paciente*:	/ /	(día/mes/año)	Peso _____ kg	Altura _____ cm	Repetición*:	<input type="checkbox"/> No <input type="checkbox"/> Sí	
Edad gestacional*:	_____ semanas _____ días	Medida por*:	<input type="checkbox"/> FUR <input type="checkbox"/> Ecografía (CRL)	Número de fetos*:		<input type="checkbox"/> 1 <input type="checkbox"/> 2	
En fecha*:	/ /	(día/mes/año)	<input type="checkbox"/> Fecha de transferencia (FIV)	<input type="checkbox"/> Gemelo evanescente			
Embarazo mediante FIV*:	<input type="checkbox"/> No <input type="checkbox"/> Sí	Si FIV, óvulos*:	<input type="checkbox"/> Propios <input type="checkbox"/> No propios	Edad en el momento de la extracción de los óvulos*:			_____ años
Indicaciones clínicas*:	<input type="checkbox"/> Edad materna avanzada	<input type="checkbox"/> Ecografía anómala	<input type="checkbox"/> Cribado del 1 ^{er} trimestre de alto riesgo (1/ _____)				
	<input type="checkbox"/> Historia clínica	<input type="checkbox"/> Ansiedad materna	<input type="checkbox"/> Otro: _____				
FIRMA DEL MÉDICO SOLICITANTE							
Con base en las indicaciones mencionadas anteriormente, solicito por la presente la prueba neoBona® y confirmo que, según mi conocimiento, los datos de la paciente y los datos acerca del médico solicitante que se encuentran en este formulario son correctos. Confirmo que he informado a la paciente acerca de la prueba neoBona® tal y como lo requiere la ley, y que he recibido el consentimiento explícito de la paciente para la realización de la prueba neoBona®.							
Firma del médico*:			Fecha: / / (día/mes/año)				
CONSENTIMIENTO INFORMADO DE LA PACIENTE							
Firmando este formulario confirmo que he leído y he aceptado la información que se encuentra en este documento y en el documento adjunto "Consentimiento Informado", o que se me ha leído y que he entendido todo su contenido. He recibido asesoramiento genético de mi médico (o de una persona designada por mi médico) con respecto al objetivo de la prueba y sus posibles riesgos y limitaciones. Se me ha dado la oportunidad de preguntar sobre todas las dudas que he tenido, he recibido respuestas a todas mis preguntas y se me ha dado suficiente tiempo para reflexionar sobre la información y sobre mi decisión de someterme a esta prueba de cribado. Se me ha informado y acepto que, dependiendo de las indicaciones para la prueba, mi seguro médico puede no estar obligado a cubrir el coste de esta prueba y es posible que me soliciten el abono correspondiente al precio de la prueba neoBona®. Doy mi aprobación para realizar esta prueba y discutiré los resultados y la gestión médica adecuada con mi especialista. Se me ha informado y acepto que neoBona® es una prueba de cribado y que un resultado «anómalo» no significa necesariamente que el feto tenga una anomalía cromosómica. Asimismo, entiendo que un resultado «normal» no excluye por completo la posibilidad de una anomalía cromosómica. Se me ha informado y acepto que neoBona® revelará el sexo del feto si se ha seleccionado la opción «Sexo fetal» en la casilla reservada a tal efecto, del mismo modo que al solicitar la prueba neoBona® Advanced. Estoy de acuerdo con lo anterior y autorizo a SYNLAB DIAGNOSTICOS GLOBALES, S.A.U., en adelante "SYNLAB" con domicilio social en C/ Verge de Guadalupe 18, 08950, Esplugues de Llobregat, España o a cualquiera de las sociedades del Grupo SYNLAB, a llevar a cabo la prueba neoBona®.							
Consiento realizar la prueba neoBona® y acepto que con mi muestra biológica únicamente se realizará la prueba clínica descrita y solicitada en este formulario, y en ningún caso, se realizarán otro tipo de pruebas, salvo el uso del remanente de la muestra de manera anonimizada para fines de investigación, en caso de consentirlo expresamente, de conformidad con los términos dispuestos en el reverso del formulario. La muestra será conservada de acuerdo con lo estipulado por la normativa que se aplica a los laboratorios de diagnóstico clínico.							
Por la presente acepto expresamente que mi muestra de sangre y una copia de este formulario de solicitud de prueba cumplimentado y toda mi información personal que se encuentra en este formulario, sean transferidas a SYNLAB, así como a cualquier empresa del grupo SYNLAB dentro del marco de la Unión Europea, con el propósito de prestar el servicio contratado y poder llevar a cabo la realización de la prueba neoBona®, y que los resultados de la prueba y la información personal puedan ser procesados y almacenados por SYNLAB o las sociedades del grupo SYNLAB durante el plazo que fuera necesario o pertinente para la finalidad para la cual hubieran sido recabados o registrados de conformidad con lo dispuesto en la legislación vigente. Acepto que mi muestra de sangre solo se empleará para la prueba clínica descrita y solicitada en este formulario y que no se realizarán otras pruebas a no ser que acceda a ello específicamente en el documento adjunto "Consentimiento Informado". De este modo, SYNLAB se compromete a no realizar ninguna otra prueba con mi muestra, a excepción de lo específicamente mencionado anteriormente. Además, también estoy de acuerdo en que SYNLAB comunique los resultados de las pruebas al médico o médicos mencionados en este formulario o a su(s) representante(s). Acepto y estoy de acuerdo en que mi resultado sólo será comunicado a mi médico u otro profesional implicado en mi asistencia sanitaria, salvo que la comunicación de esta información sea requerida por una autoridad judicial o administrativa competente, cuando así lo exija la legislación vigente y/o cuando esté autorizado por la legislación aplicable.							
Mediante la firma del presente formulario declaro conocer la posibilidad de revocar el consentimiento, en cualquier momento, sin expresión de causa.							
Firma de la paciente o representante legal*:			Fecha: / / (día/mes/año)				
INFORMACIÓN DE FACTURACIÓN							
<input type="checkbox"/> Paciente	<input type="checkbox"/> Seguro médico: _____	<input type="checkbox"/> Médico solicitante	<input type="checkbox"/> Otro: _____				
DATOS DEL CENTRO DE EXTRACCIÓN							
Centro de extracción:	Fecha de extracción*:						
Código del centro:	Edad gestacional en el momento de extracción*:						

La prueba prenatal **neoBona**® es una prueba de cribado prenatal no invasiva desarrollada en laboratorio y que analiza el ADN libre fetal (placentario) en la sangre de la madre mediante «secuenciación masiva paralela de ADN» para determinar el riesgo de anomalías cromosómicas específicas en el feto. Se recomienda el asesoramiento genético por parte de un médico o de un asesor genético especializado para explicar la prueba, el resultado y sus posibles implicaciones.

La prueba prenatal **neoBona**® se lleva a cabo mediante «secuenciación masiva paralela de ADN» con lecturas paired-end (bidireccionales) y determina la fracción fetal. Esta opción se lleva a cabo en los laboratorios SYNLAB en España. La prueba determina el riesgo de trisomía 21, trisomía 18 y trisomía 13 en el feto, y el sexo del feto si se solicita explícitamente. «Trisomía» es el término empleado para describir la presencia anómala de tres copias de un cromosoma en particular en lugar de las dos copias previstas:

- **Trisomía 21** se debe a una copia adicional del cromosoma 21. Esta trisomía causa el síndrome de Down, el cual se diagnostica en aproximadamente uno de cada 750 recién nacidos. Los niños/as con síndrome de Down pueden presentar discapacidad intelectual de leve a moderada, anomalías cardíacas y otros trastornos.
- **Trisomía 18** se debe a una copia adicional del cromosoma 18. Esta trisomía causa el síndrome de Edwards, el cual ocurre en aproximadamente uno de cada 7.000 recién nacidos. La mayoría de los embarazos terminan en aborto espontáneo. El síndrome de Edwards se caracteriza por un grave retraso mental y un amplio rango de malformaciones. La mayoría de los recién nacidos mueren en el primer año de vida.
- **Trisomía 13** se debe a una copia adicional del cromosoma 13. Esta trisomía causa el síndrome de Patau. Los recién nacidos con síndrome de Patau tienen un grave retraso mental, pueden mostrar graves malformaciones congénitas cardíacas así como otras patologías, y raramente sobreviven al primer año de vida. Se estima que uno de cada 15.000 recién nacidos padece el síndrome de Patau.

La prueba **neoBona**® **Advanced** se lleva a cabo mediante «secuenciación masiva paralela de ADN» con lecturas paired-end (bidireccionales) y determina la fracción fetal. Esta opción se lleva a cabo en los laboratorios SYNLAB en España. La prueba determina el riesgo de trisomía 21, trisomía 18 y trisomía 13 en el feto y también evalúa los cromosomas X e Y, proporcionando información sobre posibles aneuploidías de los cromosomas sexuales y sobre el sexo del feto.

- **Aneuploidías de los cromosomas sexuales (X, Y)**, el test evalúa los cromosomas X e Y, aportando información sobre potenciales aneuploidías de los cromosomas sexuales y del sexo del feto. Las aneuploidías de los cromosomas sexuales están asociadas con varias condiciones, incluyendo los síndromes de Turner y Klinefelter. Las consecuencias clínicas son generalmente mucho menos severas que en el caso de las trisomías antes descritas y la mayoría de los casos de aneuploidías de cromosomas sexuales son compatibles con una esperanza de vida normal y a menudo no son diagnosticadas.

Para poder realizar la prueba **neoBona**®, las pacientes deben encontrarse al menos en la décima semana de gestación (10s + 0d), con un embarazo único o gemelar (1 o 2 fetos) resultante de una concepción natural o de una fecundación *in vitro* (FIV), incluyendo los embarazos mediante la donación de gametos. Las pacientes con más de dos fetos no pueden realizar **neoBona**®. Esta prueba puede usarse en embarazos de gemelo evanescente o con reducción embrionaria, aunque en estas situaciones puede haber un mayor riesgo de un resultado falso positivo o falso negativo.

Para poder realizar la prueba **neoBona**® **Advanced**, las pacientes deben encontrarse al menos en la décima semana de gestación (10s + 0d), con un embarazo único resultante de una concepción natural o de una fecundación *in vitro* (FIV), incluyendo los embarazos mediante la donación de gametos. Las pacientes con más de un feto no pueden realizar esta prueba. Su médico especialista ha determinado que esta prueba es adecuada para usted.

neoBona® es una prueba de cribado y no es apta ni ha sido validada como prueba de diagnóstico, ni para detectar trisomías en mosaico, trisomías parciales o translocaciones. Siendo una prueba de cribado, **neoBona**® tiene sus limitaciones, incluyendo resultados falsos positivos y falsos negativos. Los fetos con un número euploide normal de cromosomas (no trisómicos) pueden clasificarse ocasionalmente como «compatible con presencia de trisomía» (resultado falso positivo). Un resultado «compatible con presencia de trisomía» u otros indicadores que sugieran una anomalía cromosómica deberán confirmarse siempre a través de diagnóstico prenatal invasivo (por ejemplo, mediante una amniocentesis) y posterior análisis del cariotipo fetal. Por otro lado, no todas las trisomías serán detectadas; en raras ocasiones, un feto con una aneuploidía puede clasificarse como «compatible con ausencia de aneuploidía» (resultado falso negativo). Un resultado normal no elimina la posibilidad de que el feto pueda tener otras anomalías cromosómicas o congénitas, ni garantiza un feto sano.

Los resultados de la prueba **neoBona**® siempre deberán interpretarse con base en otros hallazgos clínicos y se recomienda que sea un profesional sanitario en una consulta adaptada adecuadamente quien comunique los resultados a la paciente.

De conformidad con lo dispuesto en la legislación vigente, la paciente acepta y reconoce a todos los efectos que, el servicio se entenderá completamente ejecutado una vez se haya realizado la toma de la muestra. Una vez producida dicha circunstancia, la paciente perderá su derecho de cancelar el servicio contratado y **SYNLAB** no estará obligado a reembolsarle los importes percibidos por dicho servicio.

El resultado de la prueba es confidencial. Su resultado sólo será comunicado a su médico u otro profesional implicado en su asistencia sanitaria, salvo que la comunicación de esta información sea requerida por una autoridad judicial o administrativa competente, cuando así lo exija la legislación vigente y/o cuando esté autorizado por la legislación aplicable. **SYNLAB** no ofrece asesoramiento genético directamente a las pacientes. En ocasiones, el resultado puede verse demorado o puede ser necesaria una segunda muestra. Aunque no es lo común, siempre hay posibilidad de que no se obtenga un resultado debido a la falta de material genético fetal.

De conformidad con las mejores prácticas y los estándares de calidad para laboratorios clínicos, la paciente acepta que **SYNLAB** y otras empresas del grupo **SYNLAB** en la UE y Suiza puedan usar el remanente de la muestra y su información médica y genética, de manera anonimizada para fines de investigación o de control de calidad (salvo que no sea permitido por la legislación aplicable). Dichos usos pueden dar como resultado el desarrollo de productos y servicios comerciales. La paciente no recibirá ninguna notificación de los usos específicos, ni compensación por los mismos. En cualquier caso, todos los usos se realizarán de conformidad con la legislación aplicable.

Marque la casilla si no desea que su muestra se use para fines de investigación.

En cumplimiento de la Ley 14/2007, de 3 de julio, de Investigación biomédica, y concretamente en sus artículos 47 y 48, el médico prescriptor deberá obtener consentimiento informado para la realización de pruebas genéticas. La firma de la paciente en este consentimiento va encaminada a cumplir con dicho requisito.

Nombre y apellidos de la paciente*:

Firma de la paciente o representante legal*:

Fecha: / / (día/mes/año)

De conformidad con lo dispuesto en la Ley Orgánica 15/1999, de 13 de diciembre, de Protección de Datos de Carácter Personal y la Ley 41/2002, de 14 de noviembre, Básica Reguladora de la Autonomía del Paciente y de derechos y obligaciones en materia de información y documentación clínica, le informamos de que sus datos de carácter personal, identificativos y de salud, serán incorporados a un fichero, debidamente registrado en la Agencia Española de Protección de Datos, cuyo titular y responsable es SYNLAB DIAGNOSTICOS GLOBALES SA, provista de CIF nº A-59845875, y domicilio en C/ Verge de Guadalupe 18, 08950 - Esplugues de Llobregat, y serán utilizados únicamente para prestarle la asistencia sanitaria que requiere, comunicarnos con usted y facturar el servicio prestado. Puede ejercitar los derechos de acceso, rectificación, cancelación y en su caso, oposición, enviando un correo electrónico a la siguiente dirección: atencion.cliente@labco.eu

La prueba prenatal **neoBona**® es una prueba de cribado prenatal no invasiva desarrollada en laboratorio y que analiza el ADN libre fetal (placentario) en la sangre de la madre mediante «secuenciación masiva paralela de ADN» para determinar el riesgo de anomalías cromosómicas específicas en el feto. Se recomienda el asesoramiento genético por parte de un médico o de un asesor genético especializado para explicar la prueba, el resultado y sus posibles implicaciones.

La prueba prenatal **neoBona**® se lleva a cabo mediante «secuenciación masiva paralela de ADN» con lecturas paired-end (bidireccionales) y determina la fracción fetal. Esta opción se lleva a cabo en los laboratorios SYNLAB en España. La prueba determina el riesgo de trisomía 21, trisomía 18 y trisomía 13 en el feto, y el sexo del feto si se solicita explícitamente. «Trisomía» es el término empleado para describir la presencia anómala de tres copias de un cromosoma en particular en lugar de las dos copias previstas:

- **Trisomía 21** se debe a una copia adicional del cromosoma 21. Esta trisomía causa el síndrome de Down, el cual se diagnostica en aproximadamente uno de cada 750 recién nacidos. Los niños/as con síndrome de Down pueden presentar discapacidad intelectual de leve a moderada, anomalías cardíacas y otros trastornos.
- **Trisomía 18** se debe a una copia adicional del cromosoma 18. Esta trisomía causa el síndrome de Edwards, el cual ocurre en aproximadamente uno de cada 7.000 recién nacidos. La mayoría de los embarazos terminan en aborto espontáneo. El síndrome de Edwards se caracteriza por un grave retraso mental y un amplio rango de malformaciones. La mayoría de los recién nacidos mueren en el primer año de vida.
- **Trisomía 13** se debe a una copia adicional del cromosoma 13. Esta trisomía causa el síndrome de Patau. Los recién nacidos con síndrome de Patau tienen un grave retraso mental, pueden mostrar graves malformaciones congénitas cardíacas así como otras patologías, y raramente sobreviven al primer año de vida. Se estima que uno de cada 15.000 recién nacidos padece el síndrome de Patau.

La prueba **neoBona**® **Advanced** se lleva a cabo mediante «secuenciación masiva paralela de ADN» con lecturas paired-end (bidireccionales) y determina la fracción fetal. Esta opción se lleva a cabo en los laboratorios SYNLAB en España. La prueba determina el riesgo de trisomía 21, trisomía 18 y trisomía 13 en el feto y también evalúa los cromosomas X e Y, proporcionando información sobre posibles aneuploidías de los cromosomas sexuales y sobre el sexo del feto.

- **Aneuploidías de los cromosomas sexuales (X, Y)**, el test evalúa los cromosomas X e Y, aportando información sobre potenciales aneuploidías de los cromosomas sexuales y del sexo del feto. Las aneuploidías de los cromosomas sexuales están asociadas con varias condiciones, incluyendo los síndromes de Turner y Klinefelter. Las consecuencias clínicas son generalmente mucho menos severas que en el caso de las trisomías antes descritas y la mayoría de los casos de aneuploidías de cromosomas sexuales son compatibles con una esperanza de vida normal y a menudo no son diagnosticadas.

Para poder realizar la prueba **neoBona**®, las pacientes deben encontrarse al menos en la décima semana de gestación (10s + 0d), con un embarazo único o gemelar (1 o 2 fetos) resultante de una concepción natural o de una fecundación *in vitro* (FIV), incluyendo los embarazos mediante la donación de gametos. Las pacientes con más de dos fetos no pueden realizar **neoBona**®. Esta prueba puede usarse en embarazos de gemelo evanescente o con reducción embrionaria, aunque en estas situaciones puede haber un mayor riesgo de un resultado falso positivo o falso negativo.

Para poder realizar la prueba **neoBona**® **Advanced**, las pacientes deben encontrarse al menos en la décima semana de gestación (10s + 0d), con un embarazo único resultante de una concepción natural o de una fecundación *in vitro* (FIV), incluyendo los embarazos mediante la donación de gametos. Las pacientes con más de un feto no pueden realizar esta prueba. Su médico especialista ha determinado que esta prueba es adecuada para usted.

neoBona® es una prueba de cribado y no es apta ni ha sido validada como prueba de diagnóstico, ni para detectar trisomías en mosaico, trisomías parciales o translocaciones. Siendo una prueba de cribado, **neoBona**® tiene sus limitaciones, incluyendo resultados falsos positivos y falsos negativos. Los fetos con un número euploide normal de cromosomas (no trisómicos) pueden clasificarse ocasionalmente como «compatible con presencia de trisomía» (resultado falso positivo). Un resultado «compatible con presencia de trisomía» u otros indicadores que sugieran una anomalía cromosómica deberán confirmarse siempre a través de diagnóstico prenatal invasivo (por ejemplo, mediante una amniocentesis) y posterior análisis del cariotipo fetal. Por otro lado, no todas las trisomías serán detectadas; en raras ocasiones, un feto con una aneuploidía puede clasificarse como «compatible con ausencia de aneuploidía» (resultado falso negativo). Un resultado normal no elimina la posibilidad de que el feto pueda tener otras anomalías cromosómicas o congénitas, ni garantiza un feto sano.

Los resultados de la prueba **neoBona**® siempre deberán interpretarse con base en otros hallazgos clínicos y se recomienda que sea un profesional sanitario en una consulta adaptada adecuadamente quien comunique los resultados a la paciente.

De conformidad con lo dispuesto en la legislación vigente, la paciente acepta y reconoce a todos los efectos que, el servicio se entenderá completamente ejecutado una vez se haya realizado la toma de la muestra. Una vez producida dicha circunstancia, la paciente perderá su derecho de cancelar el servicio contratado y **SYNLAB** no estará obligado a reembolsarle los importes percibidos por dicho servicio.

El resultado de la prueba es confidencial. Su resultado sólo será comunicado a su médico u otro profesional implicado en su asistencia sanitaria, salvo que la comunicación de esta información sea requerida por una autoridad judicial o administrativa competente, cuando así lo exija la legislación vigente y/o cuando esté autorizado por la legislación aplicable. **SYNLAB** no ofrece asesoramiento genético directamente a las pacientes. En ocasiones, el resultado puede verse demorado o puede ser necesaria una segunda muestra. Aunque no es lo común, siempre hay posibilidad de que no se obtenga un resultado debido a la falta de material genético fetal.

De conformidad con las mejores prácticas y los estándares de calidad para laboratorios clínicos, la paciente acepta que **SYNLAB** y otras empresas del grupo **SYNLAB** en la UE y Suiza puedan usar el remanente de la muestra y su información médica y genética, de manera anonimizada para fines de investigación o de control de calidad (salvo que no sea permitido por la legislación aplicable). Dichos usos pueden dar como resultado el desarrollo de productos y servicios comerciales. La paciente no recibirá ninguna notificación de los usos específicos, ni compensación por los mismos. En cualquier caso, todos los usos se realizarán de conformidad con la legislación aplicable.

Marque la casilla si no desea que su muestra se use para fines de investigación.

En cumplimiento de la Ley 14/2007, de 3 de julio, de Investigación biomédica, y concretamente en sus artículos 47 y 48, el médico prescriptor deberá obtener consentimiento informado para la realización de pruebas genéticas. La firma de la paciente en este consentimiento va encaminada a cumplir con dicho requisito.

Nombre y apellidos de la paciente*:

Firma de la paciente o representante legal*:

Fecha: / / (día/mes/año)

De conformidad con lo dispuesto en la Ley Orgánica 15/1999, de 13 de diciembre, de Protección de Datos de Carácter Personal y la Ley 41/2002, de 14 de noviembre, Básica Reguladora de la Autonomía del Paciente y de derechos y obligaciones en materia de información y documentación clínica, le informamos de que sus datos de carácter personal, identificativos y de salud, serán incorporados a un fichero, debidamente registrado en la Agencia Española de Protección de Datos, cuyo titular y responsable es SYNLAB DIAGNOSTICOS GLOBALES SA, provista de CIF nº A-59845875, y domicilio en C/ Verge de Guadalupe 18, 08950 - Esplugues de Llobregat, y serán utilizados únicamente para prestarle la asistencia sanitaria que requiere, comunicarnos con usted y facturar el servicio prestado. Puede ejercitar los derechos de acceso, rectificación, cancelación y en su caso, oposición, enviando un correo electrónico a la siguiente dirección: atencion.cliente@labco.eu

La prueba prenatal **neoBona**® es una prueba de cribado prenatal no invasiva desarrollada en laboratorio y que analiza el ADN libre fetal (placentario) en la sangre de la madre mediante «secuenciación masiva paralela de ADN» para determinar el riesgo de anomalías cromosómicas específicas en el feto. Se recomienda el asesoramiento genético por parte de un médico o de un asesor genético especializado para explicar la prueba, el resultado y sus posibles implicaciones.

La prueba prenatal **neoBona**® se lleva a cabo mediante «secuenciación masiva paralela de ADN» con lecturas paired-end (bidireccionales) y determina la fracción fetal. Esta opción se lleva a cabo en los laboratorios SYNLAB en España. La prueba determina el riesgo de trisomía 21, trisomía 18 y trisomía 13 en el feto, y el sexo del feto si se solicita explícitamente. «Trisomía» es el término empleado para describir la presencia anómala de tres copias de un cromosoma en particular en lugar de las dos copias previstas:

- **Trisomía 21** se debe a una copia adicional del cromosoma 21. Esta trisomía causa el síndrome de Down, el cual se diagnostica en aproximadamente uno de cada 750 recién nacidos. Los niños/as con síndrome de Down pueden presentar discapacidad intelectual de leve a moderada, anomalías cardíacas y otros trastornos.
- **Trisomía 18** se debe a una copia adicional del cromosoma 18. Esta trisomía causa el síndrome de Edwards, el cual ocurre en aproximadamente uno de cada 7.000 recién nacidos. La mayoría de los embarazos terminan en aborto espontáneo. El síndrome de Edwards se caracteriza por un grave retraso mental y un amplio rango de malformaciones. La mayoría de los recién nacidos mueren en el primer año de vida.
- **Trisomía 13** se debe a una copia adicional del cromosoma 13. Esta trisomía causa el síndrome de Patau. Los recién nacidos con síndrome de Patau tienen un grave retraso mental, pueden mostrar graves malformaciones congénitas cardíacas así como otras patologías, y raramente sobreviven al primer año de vida. Se estima que uno de cada 15.000 recién nacidos padece el síndrome de Patau.

La prueba **neoBona**® **Advanced** se lleva a cabo mediante «secuenciación masiva paralela de ADN» con lecturas paired-end (bidireccionales) y determina la fracción fetal. Esta opción se lleva a cabo en los laboratorios SYNLAB en España. La prueba determina el riesgo de trisomía 21, trisomía 18 y trisomía 13 en el feto y también evalúa los cromosomas X e Y, proporcionando información sobre posibles aneuploidías de los cromosomas sexuales y sobre el sexo del feto.

- **Aneuploidías de los cromosomas sexuales (X, Y)**, el test evalúa los cromosomas X e Y, aportando información sobre potenciales aneuploidías de los cromosomas sexuales y del sexo del feto. Las aneuploidías de los cromosomas sexuales están asociadas con varias condiciones, incluyendo los síndromes de Turner y Klinefelter. Las consecuencias clínicas son generalmente mucho menos severas que en el caso de las trisomías antes descritas y la mayoría de los casos de aneuploidías de cromosomas sexuales son compatibles con una esperanza de vida normal y a menudo no son diagnosticadas.

Para poder realizar la prueba **neoBona**®, las pacientes deben encontrarse al menos en la décima semana de gestación (10s + 0d), con un embarazo único o gemelar (1 o 2 fetos) resultante de una concepción natural o de una fecundación *in vitro* (FIV), incluyendo los embarazos mediante la donación de gametos. Las pacientes con más de dos fetos no pueden realizar **neoBona**®. Esta prueba puede usarse en embarazos de gemelo evanescente o con reducción embrionaria, aunque en estas situaciones puede haber un mayor riesgo de un resultado falso positivo o falso negativo.

Para poder realizar la prueba **neoBona**® **Advanced**, las pacientes deben encontrarse al menos en la décima semana de gestación (10s + 0d), con un embarazo único resultante de una concepción natural o de una fecundación *in vitro* (FIV), incluyendo los embarazos mediante la donación de gametos. Las pacientes con más de un feto no pueden realizar esta prueba. Su médico especialista ha determinado que esta prueba es adecuada para usted.

neoBona® es una prueba de cribado y no es apta ni ha sido validada como prueba de diagnóstico, ni para detectar trisomías en mosaico, trisomías parciales o translocaciones. Siendo una prueba de cribado, **neoBona**® tiene sus limitaciones, incluyendo resultados falsos positivos y falsos negativos. Los fetos con un número euploide normal de cromosomas (no trisómicos) pueden clasificarse ocasionalmente como «compatible con presencia de trisomía» (resultado falso positivo). Un resultado «compatible con presencia de trisomía» u otros indicadores que sugieran una anomalía cromosómica deberán confirmarse siempre a través de diagnóstico prenatal invasivo (por ejemplo, mediante una amniocentesis) y posterior análisis del cariotipo fetal. Por otro lado, no todas las trisomías serán detectadas; en raras ocasiones, un feto con una aneuploidía puede clasificarse como «compatible con ausencia de aneuploidía» (resultado falso negativo). Un resultado normal no elimina la posibilidad de que el feto pueda tener otras anomalías cromosómicas o congénitas, ni garantiza un feto sano.

Los resultados de la prueba **neoBona**® siempre deberán interpretarse con base en otros hallazgos clínicos y se recomienda que sea un profesional sanitario en una consulta adaptada adecuadamente quien comunique los resultados a la paciente.

De conformidad con lo dispuesto en la legislación vigente, la paciente acepta y reconoce a todos los efectos que, el servicio se entenderá completamente ejecutado una vez se haya realizado la toma de la muestra. Una vez producida dicha circunstancia, la paciente perderá su derecho de cancelar el servicio contratado y **SYNLAB** no estará obligado a reembolsarle los importes percibidos por dicho servicio.

El resultado de la prueba es confidencial. Su resultado sólo será comunicado a su médico u otro profesional implicado en su asistencia sanitaria, salvo que la comunicación de esta información sea requerida por una autoridad judicial o administrativa competente, cuando así lo exija la legislación vigente y/o cuando esté autorizado por la legislación aplicable. **SYNLAB** no ofrece asesoramiento genético directamente a las pacientes. En ocasiones, el resultado puede verse demorado o puede ser necesaria una segunda muestra. Aunque no es lo común, siempre hay posibilidad de que no se obtenga un resultado debido a la falta de material genético fetal.

De conformidad con las mejores prácticas y los estándares de calidad para laboratorios clínicos, la paciente acepta que **SYNLAB** y otras empresas del grupo **SYNLAB** en la UE y Suiza puedan usar el remanente de la muestra y su información médica y genética, de manera anonimizada para fines de investigación o de control de calidad (salvo que no sea permitido por la legislación aplicable). Dichos usos pueden dar como resultado el desarrollo de productos y servicios comerciales. La paciente no recibirá ninguna notificación de los usos específicos, ni compensación por los mismos. En cualquier caso, todos los usos se realizarán de conformidad con la legislación aplicable.

Marque la casilla si no desea que su muestra se use para fines de investigación.

En cumplimiento de la Ley 14/2007, de 3 de julio, de Investigación biomédica, y concretamente en sus artículos 47 y 48, el médico prescriptor deberá obtener consentimiento informado para la realización de pruebas genéticas. La firma de la paciente en este consentimiento va encaminada a cumplir con dicho requisito.

Nombre y apellidos de la paciente*:

Firma de la paciente o representante legal*:

Fecha: / / (día/mes/año)

De conformidad con lo dispuesto en la Ley Orgánica 15/1999, de 13 de diciembre, de Protección de Datos de Carácter Personal y la Ley 41/2002, de 14 de noviembre, Básica Reguladora de la Autonomía del Paciente y de derechos y obligaciones en materia de información y documentación clínica, le informamos de que sus datos de carácter personal, identificativos y de salud, serán incorporados a un fichero, debidamente registrado en la Agencia Española de Protección de Datos, cuyo titular y responsable es SYNLAB DIAGNOSTICOS GLOBALES SA, provista de CIF nº A-59845875, y domicilio en C/ Verge de Guadalupe 18, 08950 - Esplugues de Llobregat, y serán utilizados únicamente para prestarle la asistencia sanitaria que requiere, comunicarnos con usted y facturar el servicio prestado. Puede ejercitar los derechos de acceso, rectificación, cancelación y en su caso, oposición, enviando un correo electrónico a la siguiente dirección: atencion.cliente@labco.eu