



CentoNIPT® - Formulario de solicitud:

Test solicitado*

Para embarazo de feto único:

CentoNIPT® para aneuploidías en los cromosomas 21, 18, 13 y aneuploidías gonosómicas

Para embarazo de gemelo:

CentoNIPT® para aneuploidías en los cromosomas 21, 18, 13 y aneuploidías gonosómicas¹

¿Informa el sexo del feto^{1,2}?

Sí No

Información clínica*:

Etapa de gestación: semanas

Fecha del envío de la muestra: **MM DD AAAA**

Peso de la madre: kg

Altura de la madre: cm

- | | | |
|---|---|--|
| <input type="checkbox"/> Embarazo normal | <input type="checkbox"/> Anormalidad del movimiento fetal | <input type="checkbox"/> Ultrasonido anómalo |
| <input type="checkbox"/> Aumento de translucencia nucal | <input type="checkbox"/> Corta longitud del húmero fetal | <input type="checkbox"/> Edad materna avanzada |
| <input type="checkbox"/> Embarazo FIV o mediante donante de óvulos (especificar en información clínica adicional) | <input type="checkbox"/> Embarazo FIV o mediante donante de óvulos (especificar en información clínica adicional) | <input type="checkbox"/> Detección de suero positiva |
| | | <input type="checkbox"/> Historial de aneuploidías cromosómicas (especificar en información clínica adicional) |

Información clínica adicional (p.ej. historial familiar, hermanos afectados, síntomas clínicos adicionales)

Número de tubo Streck para NIPT*:

Fecha de extracción de la muestra*: **MM DD AAAA**

Las muestras para efectuar tests NIPT solo pueden aceptarse si se proporcionan a CENTOGENE en un tubo Streck de CentoNIPT®.

*) Deben completarse los campos obligatorios para proceder con los tests.

¹ En caso de gestaciones gemelares, este test puede detectar aneuploidías cromosómicas, pero estas no pueden atribuirse a fetos individuales. En caso de detectarse un cromosoma Y, el test no puede determinar el sexo fetal de cada gemelo.

² Por favor, tenga en cuenta que, en virtud de la Ley Alemana de Diagnósticos Genéticos, el médico responsable únicamente tiene permiso para informar del sexo una vez alcanzada la 12ª semana de embarazo. Debido a restricciones legales - incluso de solicitarse - en países seleccionados (en particular China e India) el informe no incluirá y/o revelará el sexo del feto.



➤ Información de la paciente

Apellido

Nombre

Fecha de nacimiento **MM DD AAAA**

Sexo Hombre Mujer

Calle

Código postal/Ciudad

País

Su número de referencia

Fecha de toma de la muestra **MM DD AAAA**

➤ Médico o laboratorio (Información de dirección)

Nombre del médico

Clínica

Departamento

Calle

Código postal/Ciudad

País

Teléfono Fax

Correo electrónico

➤ En caso de facturación directa al/la paciente

Autorizo al médico a solicitar este análisis/estos análisis y he sido informado(a) de los costos resultantes (y el posible 19% de IVA alemán aplicable) Por la presente asumo la responsabilidad del pago de cualquier factura relacionada con este diagnóstico y declaro que la dirección arriba expuesta es la dirección de facturación correcta.

➤ Por la presente confirmo que la información arriba expuesta es correcta.

➤ Receptor del informe adicional

Nombre del médico

Clínica

Departamento

Calle

Código postal/Ciudad

País

Teléfono Fax

Correo electrónico

➤ Facturación

CEN TO GENE
Nº de presupuesto

Factura a Paciente Clínica/Seguro
Por favor, adjuntar Autorización/Referencia

Nombre

Departamento

Calle

Código postal/Ciudad

País

Nº de IVA

Teléfono Fax

Correo electrónico

Lugar, Fecha

Firma del/la paciente/Tutor **X**

Lugar, Fecha

Firma del médico **X**

➤ Los Términos y Condiciones de CENTOGENE AG, disponibles en www.centogene.com, son aplicables a su solicitud.
Su solicitud específica se facturará a los precios específicos tal y como se enumeran en www.centogene.com en el momento de la recepción de su solicitud.

Obligatorio

Obligatorio



> Formulario de consentimiento para la realización de CentoNIPT® - tests prenatales no invasivos (NIPT)

Es obligatorio garantizar que un(a) paciente ha firmado su consentimiento a la realización de análisis genéticos.

Puede proporcionarse ya sea mediante:

Parte (I): Consentimiento firmado por parte del/la paciente O

Parte (II): Confirmación firmada por parte del médico declarando que dispone en sus archivos de un consentimiento firmado por el/la paciente

CENTOGENE necesita la Parte (I) O (II) para poder realizar análisis genéticos legalmente.

Por favor, asegúrese de que el documento pertinente acompañe a la(s) muestra(s).

Apreciado(a) paciente,

Su médico ha recomendado para usted, o usted ha solicitado (o una persona de la cual tiene usted la custodia o de la que se ocupa) la realización de un test prenatal no invasivo.

Nos gustaría explicarle la finalidad de este análisis, qué es lo que sucede con la realización de tests prenatales no invasivos y la importancia que los resultados podrían tener para usted y su familia.

¿Cómo funciona un test prenatal no invasivo?

Durante el embarazo, pequeñas cantidades de ADN del bebé pasan al torrente sanguíneo de la madre. Esta nueva tecnología nos permite analizar este ADN directamente desde la sangre de la madre y analizarlo en busca de anomalías cromosómicas.

Nuestro ADN contiene toda la información genética que necesitamos para nuestra salud y desarrollo normales. Existen 23 pares de cromosomas en nuestras células. Durante el embarazo, las anomalías cromosómicas pueden presentarse en el bebé en desarrollo como resultado de una incorrecta formación del óvulo o el espermatozoide, o durante las primeras etapas del desarrollo del bebé.

Estas anomalías cromosómicas pueden afectar significativamente a la salud y el bienestar de un bebé, y es importante identificar cualquier anomalía tan pronto como sea posible.

CentoNIPT® ofrece un resultado positivo o negativo claro de las anomalías cromosómicas en las que hay presente una copia extra de un cromosoma (trisomía). El síndrome de Down, la anomalía cromosómica más habitual, puede detectarse con una exactitud de >99,9%.

CentoNIPT® también investiga cambios en el número de cromosomas X o Y. Puesto que el test incluye análisis de los cromosomas sexuales, usted también puede averiguar el sexo de su bebé. El test también es apropiado si está embarazada de gemelos.

¿Cómo se lleva a cabo el test?

Una única muestra de sangre, tomada por su doctor, es enviada al laboratorio de CENTOGENE para ser sometida a análisis.

Importancia de los resultados:

Los resultados mostrarán si alguna de las anomalías cromosómicas descritas ha sido detectada en su bebé. Si los resultados son normales, esto le dará la seguridad de que no se hallan presentes estas anomalías cromosómicas más habituales.

Si el CentoNIPT® da un resultado positivo de una anomalía cromosómica, su médico le ofrecerá hacer tests adicionales para confirmar los resultados del test, y la referirá a un asesoramiento genético para discutir las implicaciones y las opciones disponibles para usted y para su bebé.

No es posible excluir cada riesgo de enfermedad para usted y para los miembros de su familia (en especial sus hijos) utilizando análisis genéticos. Conocer los resultados puede ser causa de estrés mental. Se recomienda siempre discutir los detalles del informe genético con su médico.

Limitaciones del test:

- CentoNIPT® detecta las anomalías cromosómicas prenatales más comunes. No obstante, el test no puede descartar la posibilidad de otras enfermedades genéticas menos habituales.
- CentoNIPT® solo está diseñado para analizar aneuploidías cromosómicas completas del feto después de 10 semanas de gestación, y reporta aneuploidías en los cromosomas 21, 18, 13 y los cromosomas sexuales (X0, XXX, XXY y XYY) en gestaciones de feto único y gemelares.
- CentoNIPT® no es un test de diagnóstico, sino un procedimiento estadístico para hacer una valoración de riesgos.
- En caso de trasplante de órganos a la madre por parte de un donante varón, este test no podrá determinar el estatus de los cromosomas sexuales del feto.
- Existe una pequeña posibilidad de que los resultados del test no reflejen los cromosomas del bebé, sino los cambios cromosómicos de la placenta (mosaicismo confinado a la placenta) o en la madre (mosaicismo cromosómico).
- Este test no puede analizar gestaciones triples o de número superior.
- En los casos de gestaciones gemelares con detección en el test de solamente un cromosoma Y, el test no puede determinar el sexo fetal de cada gemelo individual.
- Este test puede detectar, en general, aneuploidías cromosómicas en una gestación gemelar, pero estas no pueden atribuirse individualmente a uno u otro feto.
- En el caso de que el test dé resultados inciertos o inequívocos, el resultado del test debe ser confirmado mediante diagnóstico prenatal invasivo.
- Por favor, tenga en cuenta que, en virtud de la Ley Alemana de Diagnósticos Genéticos, el médico responsable únicamente tiene permiso para informar el sexo una vez alcanzada la 12ª semana de embarazo.
- Debido a restricciones legales - incluso de solicitarse - en países seleccionados (en particular China e India) el informe no incluirá y/o revelará el sexo del feto.
- Los resultados negativos (informados como "No se ha detectado aneuploidía") no descartan la posibilidad de anomalías cromosómicas de los cromosomas sometidos a test. Un resultado negativo no descarta la posibilidad de que el embarazo presente otras anomalías cromosómicas (por ejemplo, microdeleciones), trastornos genéticos o defectos de nacimiento.
- Los resultados del test pueden confundirse por factores maternos y/o fetales, como una reciente transfusión sanguínea que haya recibido la madre, el peso materno o haber recibido terapia con células madre, entre otros.

Uso de la muestra/resultados:

La muestra y los resultados del test se usarán para el análisis y de conformidad con su declaración de consentimiento, abajo expuesta. Los resultados del test también se usarán - de ser posible - para las decisiones de tratamiento que puedan tomar su médico o médicos.



Copia de la paciente

Parte(I): Declaración de consentimiento

(por favor, lea esto atentamente)

Firmando esta declaración de consentimiento confirmo que

- He recibido, leído y comprendido la explicación por escrito precedente acerca de los tests prenatales no invasivos y la explicación adicional incluida en el formulario de solicitud;
- He recibido explicaciones adecuadas (por parte de mi médico) con referencia al NIPT, en especial los fundamentos genéticos, la finalidad, el alcance, el tipo y la importancia del test o tests planeados, los resultados que el test planeado puede producir, la importancia de las características genéticas analizadas por la enfermedad/trastorno de salud de mi bebé, las posibilidades de prevención/tratamiento de una enfermedad o trastorno de salud de mi bebé al igual que con referencia a los riesgos asociados con 1) la generación de la muestra necesaria para el NIPT, y 2) el conocimiento de los resultados del NIPT. Todas mis preguntas han sido respondidas y he dispuesto del tiempo de reflexión necesario;
- He sido informada de las limitaciones del CentoNIPT®, como:
 - CentoNIPT® solo está diseñado para analizar aneuploidías cromosómicas completas del feto después de 10 semanas de gestación, e informa aneuploidías en los cromosomas 21, 18, 13 y los cromosomas sexuales (X0, XXX, XXY y XYY) en gestaciones de feto único y gemelares.
 - CentoNIPT® no es un test de diagnóstico, sino un procedimiento estadístico para hacer una valoración de riesgos.
 - En caso de transplante de órganos a la madre por parte de un donante varón, este test no podrá determinar el estatus de los cromosomas sexuales del feto.
 - Existe una pequeña posibilidad de que los resultados del test no reflejen los cromosomas del bebé, sino los cambios cromosómicos de la placenta (mosaicismo confinado a la placenta) o en la madre (mosaicismo cromosómico).
 - Este test no puede analizar gestaciones triples o de número superior.
 - En los casos de gestaciones gemelares con detección en el test de solamente un cromosoma Y, el test no puede determinar el sexo fetal de cada gemelo individual.
 - Este test puede detectar, en general, aneuploidías cromosómicas en una gestación gemelar, pero estas no pueden atribuirse individualmente a uno u otro feto.
 - En el caso de que el test arroje resultados inciertos o inequívocos, el resultado del test debe ser confirmado mediante diagnóstico prenatal invasivo.
 - Por favor, tenga en cuenta que, en virtud de la Ley Alemana de Diagnósticos Genéticos, el médico responsable únicamente tiene permiso para informar el sexo una vez alcanzada la 12ª semana de embarazo.
 - Debido a restricciones legales - incluso de solicitarse - en países seleccionados (en particular China e India) el informe no incluirá y/o revelará el sexo del feto.

- Los resultados negativos (informados como "No se ha detectado aneuploidía") no descartan la posibilidad de anomalías cromosómicas de los cromosomas sometidos a test. Un resultado negativo no descarta la posibilidad de que el embarazo presente otras anomalías cromosómicas (por ejemplo, microdeleciones), trastornos genéticos o defectos de nacimiento.
- Los resultados del test pueden confundirse por factores maternos y/o fetales, como una reciente transfusión sanguínea que haya recibido la madre, el peso materno o haber recibido terapia con células madre, entre otros.
- He sido informada de que, en el caso de hallazgo de aneuploidía positiva, se recomienda la realización de un test invasivo.

Con mi firma al final de esta declaración, doy mi consentimiento

(1) al test prenatal no invasivo realizado por CENTOGENE AG, Am Strande 7, 18055 Rostock, Germany, (CENTOGENE) con relación al asunto arriba mencionado y que se describe con más detalle en la precedente explicación por escrito del NIPT y en el formulario de solicitud, (2) a la recopilación, procesamiento y uso por parte de mi médico y de CENTOGENE de mis datos personales (que también pueden hacer referencia a mi salud) necesarios para efectuar los análisis, y a la transferencia electrónica de mis datos personales entre el médico y CENTOGENE más allá de las fronteras nacionales, (3) a la generación de la muestra necesaria tal y como especifique mi médico y se explica más arriba, (4) al almacenamiento y uso de la muestra durante el tiempo que sea necesario para verificar/comprobar los resultados (5) a la incorporación a mi historial y al uso para los fines arriba mencionados - de ser pertinente - de datos personales de los miembros de mi familia - de haber dado estos miembros su consentimiento, (6) a informarme a mí o a mi médico o - de haber recibido CENTOGENE instrucciones al respecto por parte de un laboratorio que actúe en representación de mi médico - a este laboratorio acerca de los resultados del NIPT. También exonerar a CENTOGENE y a sus empleados de su obligación de guardar secreto como médicos o profesionales de la atención de la salud frente a prestadores externos de servicios y de almacenamiento de datos que administran y mantienen los sistemas, bases de datos y software de CENTOGENE o proporcionan almacenamiento de datos externo a CENTOGENE.

Tengo conocimiento de que puedo revocar mi consentimiento total o parcialmente en cualquier momento y con efecto a futuro sin especificar los motivos, y de que tengo derecho a no saber tal y como se describe en la explicación por escrito precedente.

Lugar, Fecha

Nombre de la paciente

Firma de la paciente **X**



Copia del médico

Parte (II): Confirmación del consentimiento de la paciente por parte del médico

Nombre de la paciente:

Fecha de nacimiento: **MM DD AAAA**

ID de la paciente

(por favor, proporcione siempre un mínimo de dos identificadores, p.ej. nombre de la paciente y fecha de nacimiento)

Firmando este consentimiento, reconozco y confirmo que se cumplen los siguientes requisitos con relación al consentimiento dado por la paciente o (según sea el caso) su representante legal:

- La paciente ha sido debidamente informada sobre CentoNIPT® y sus limitaciones, como:
 - CentoNIPT® solo está diseñado para analizar aneuploidías cromosómicas completas del feto después de 10 semanas de gestación, e informa aneuploidías en los cromosomas 21, 18, 13 y los cromosomas sexuales (X0, XXX, XXY y XYY) en gestaciones de feto único y gemelares.
 - CentoNIPT® no es un test de diagnóstico, sino un procedimiento estadístico para hacer una valoración de riesgos.
 - En caso de trasplante de órganos a la madre por parte de un donante varón, este test no podrá determinar el estatus de los cromosomas sexuales del feto.
 - Existe una pequeña posibilidad de que los resultados del test no reflejen los cromosomas del bebé, sino los cambios cromosómicos de la placenta (mosaicismo confinado a la placenta) o en la madre (mosaicismo cromosómico).
 - Este test no puede analizar gestaciones triples o de número superior.
 - En los casos de gestaciones gemelares con detección en el test de solamente un cromosoma Y, el test no puede determinar el sexo fetal de cada gemelo individual.
 - Este test puede detectar, en general, aneuploidías cromosómicas en una gestación gemelar, pero estas no pueden atribuirse individualmente a uno u otro feto.
 - En el caso de que el test arroje resultados inciertos o inequívocos, el resultado del test debe ser confirmado mediante diagnóstico prenatal invasivo.
 - Por favor, tenga en cuenta que, en virtud de la Ley Alemana de Diagnósticos Genéticos, el médico responsable únicamente tiene permiso para reportar el sexo una vez alcanzada la 12ª semana de embarazo.
 - Debido a restricciones legales - incluso de solicitarse - en países seleccionados (en particular China e India) el informe no incluirá y/o revelará el sexo del feto.
 - Los resultados negativos (informados como "No se ha detectado aneuploidía") no descartan la posibilidad de anomalías cromosómicas de los cromosomas sometidos a test. Un resultado negativo no descarta la posibilidad de que el embarazo presente otras anomalías cromosómicas (por ejemplo, microdeleciones), trastornos genéticos o defectos de nacimiento.
 - Los resultados del test pueden confundirse por factores maternos y/o fetales, como una reciente transfusión sanguínea que haya recibido la madre, el peso materno o haber recibido terapia con células madre, entre otros.

- La paciente ha sido informada de que, en caso de hallazgo de aneuploidía positiva, se recomienda la realización de pruebas invasivas.

• La paciente ha sido informada de que tiene derecho a (1) revocar su consentimiento en cualquier momento con efecto a futuro (2) no ser informada de los resultados del test (derecho a no saber), (3) detener los procesos del test que hayan sido iniciados, en cualquier momento y hasta el momento de darse los resultados, y (4) a solicitar la destrucción de todos los resultados de tests/exámenes de los que ella no tenga ya conocimiento.

• Debido a limitaciones técnicas, y dependiendo de ciertas circunstancias, para un pequeño porcentaje de tests es posible que se solicite la recolección de muestras adicionales con objeto de poder proporcionar resultados del test en cantidad suficiente.

Confirmando que la paciente es legalmente capaz de emitir este consentimiento (respectivamente, que el consentimiento lo otorgó un representante autorizado), que todas las preguntas de la paciente han sido respondidas, que la paciente dispuso del tiempo de reflexión necesario y que la paciente no ha ejercido su derecho a no saber.

Confirmando que la paciente ha dado su consentimiento a (1) la recolección, procesamiento y uso de sus datos personales (de salud) por parte de CENTOGENE necesarios para efectuar el análisis, (2) la generación de la muestra, (3) el almacenamiento de la muestra durante el tiempo que sea necesario para verificar/comprobar los resultados (4) la incorporación a su historial, y al uso para los fines arriba mencionados, de datos personales de los miembros de su familia - si estos miembros han dado su consentimiento, (5) informarle a ella o a mí o - en el caso de que CENTOGENE hubiera recibido instrucciones al respecto por parte de un laboratorio que actuara en representación mía - a este laboratorio acerca de los resultados del análisis genético.

Confirmando que la paciente ha exonerado a CENTOGENE y a sus empleados de sus obligaciones de guardar secreto como médicos o profesionales de la salud frente a los prestadores de los servicios necesarios que administran y mantienen bases de datos y software de CENTOGENE.

Confirmando que tengo en mi archivo la firma de la paciente para todos los asuntos arriba mencionados y que soy consciente de que la paciente puede solicitarnos en cualquier momento que eliminemos sus resultados en caso de no tener ya conocimiento de ellos, y que deberé comunicar esta solicitud a CENTOGENE.

Confirmando que conservaré el formulario de consentimiento firmado por la paciente por un período de tiempo ilimitado y que proporcionaré este formulario a CENTOGENE a su primera solicitud.

Lugar, Fecha

Nombre del médico

Firma del médico **X**

> Datos de contacto

Servicio al cliente

Tel.: +49 (0)381 80 113 - 416
Fax: +49 (0)381 80 113 - 401

dmqc@centogene.com
www.centogene.com

Por favor, enviar las muestras junto con un formulario de solicitud completado a:

CENTOGENE AG
Am Strande 7
18055 Rostock
Germany