

### Datos del Paciente

NOMBRE: \_\_\_\_\_

APELLIDOS: \_\_\_\_\_

DOMICILIO: \_\_\_\_\_

CIUDAD: \_\_\_\_\_ PROVINCIA: \_\_\_\_\_

PAÍS: \_\_\_\_\_ CÓDIGO POSTAL: \_\_\_\_\_

TELÉFONO: \_\_\_\_\_

DNI/PASAPORTE: \_\_\_\_\_

GÉNERO:  Mujer      Peso: \_\_\_\_\_ kg  
 Hombre      Altura: \_\_\_\_\_ metros

### Consentimiento del Paciente

Comprendo el consentimiento informado anexo a este documento y autorizo a Ariosa Diagnostics para realizar la prueba Harmony Prenatal. También autorizo que mi muestra y la información clínica sean utilizados en estudios anónimos por parte de Ariosa Diagnostics. Ninguno de mis datos personales podrán ser utilizados en la investigación.

Marcar la casilla si prefiere que sus resultados no sean utilizados en dichos estudios.

Todos los datos personales incluidos en este documento serán cedidos a Ariosa Diagnostics. Para detalles sobre las políticas de Ariosa y procedimientos que rigen la información, privacidad y salud del paciente incluyendo los derechos de los pacientes respecto a dicha información, visite el sitio [www.ariosadx.com](http://www.ariosadx.com)

De conformidad con la LO 15/99, de Protección de Datos de Carácter Personal y la Ley 41/2002, Básica Reguladora de la Autonomía del Paciente, le informamos de que sus datos de carácter personal, identificativos y de salud, serán incorporados a un fichero titularidad de General Lab, SAU, provista de CIF nº A-59845875, y domicilio en C/Londres 28, 08029 - Barcelona, y serán utilizados únicamente para prestarle la asistencia sanitaria que requiere, comunicarnos con usted, facturar el servicio prestado y remitirle información acerca de nuestro centro y servicios.

FIRMA PACIENTE \_\_\_\_\_

AÑO	MES	DÍA
-----	-----	-----

FECHA

### Datos de Facturación

FACTURAR A LA CLÍNICA       FACTURAR AL PACIENTE

### Datos de la Clínica

Número de cuenta: \_\_\_\_\_

NOMBRE DE LA CLÍNICA: \_\_\_\_\_

MÉDICO PRESCRIPTOR: \_\_\_\_\_

DOMICILIO: \_\_\_\_\_

CIUDAD: \_\_\_\_\_ PROVINCIA: \_\_\_\_\_

PAÍS: \_\_\_\_\_ CÓDIGO POSTAL: \_\_\_\_\_

TELÉFONO: \_\_\_\_\_ FAX: \_\_\_\_\_

EMAIL DEL MÉDICO PRESCRIPTOR: \_\_\_\_\_

EMAIL DEL MÉDICO PRESCRIPTOR 2 (OPCIONAL): \_\_\_\_\_

### Información Requerida

PRUEBA HARMONY PRENATAL       Sexo fetal y aneuploidías de los Cr. Sexuales

Es una repetición

Sí       No

AÑO	MES	DÍA
-----	-----	-----

- Fecha Nacimiento Madre: \_\_\_\_\_
- Edad Gestacional el día de extracción: \_\_\_\_\_ semanas \_\_\_\_\_ días  
*Determinada por:*  ECO  FUR  FIV
- Nº de fetos:  1       2
- Embarazo por FIV:  Sí       No  
*SI FIV, óvulos donados por:*  Propios  Ajenos
- Edad de la donante: \_\_\_\_\_
- Motivo del estudio: \_\_\_\_\_

Considero esta prueba médicamente conveniente para establecer el riesgo de aneuploidía fetal y utilizaré los resultados para seguir las pautas necesarias. Doy fe de que la paciente ha sido informada y ha dado su consentimiento para la prueba.

FIRMA DEL MÉDICO \_\_\_\_\_

AÑO	MES	DÍA
-----	-----	-----

FECHA

### Información del Paciente

Fecha de toma de la muestra: \_\_\_\_\_

AÑO	MES	DÍA
-----	-----	-----

### Etiqueta de Petición del Laboratorio (Opcional)



## CONSENTIMIENTO INFORMADO

El test prenatal Harmony es una prueba desarrollada en el laboratorio (LDT, de sus siglas en inglés) que analiza el ADN libre (del inglés cfDNA) en la sangre materna. La prueba tiene como finalidad ayudar a determinar el riesgo de presencia de aneuploidía fetal de los cromosomas 21, 18, 13 y cromosomas sexuales X e Y en embarazos únicos y gemelares de 2 fetos con al menos 10 semanas de gestación. La detección de los cromosomas sexuales implica la determinación del sexo fetal.

El término "aneuploidía" hace referencia a una alteración en el número de copias de los cromosomas. Se habla de "trisomía" cuando, en lugar de haber dos copias de un cromosoma en particular, se detectan tres copias. "Monosomía" se refiere a la presencia de una sola copia en lugar de las dos esperadas. La única monosomía compatible con la vida es la monosomía del cromosoma X.

La trisomía 21 se debe a una copia extra del cromosoma 21. Es el tipo de trisomía más frecuente. La trisomía 21 causa el Síndrome de Down, que está asociado a una discapacidad intelectual de tipo leve a moderada y a su vez también conlleva a malformaciones digestivas y cardiopatías congénitas. La estimación de los casos de Síndrome de Down es 1 de cada 740 recién nacidos.

La trisomía 18 se debe a una copia extra del cromosoma 18. La trisomía 18 causa el Síndrome de Edwards y está asociado a altas tasas de abortos. Los bebés nacidos con Síndrome de Edwards pueden tener diversas afecciones médicas y una menor esperanza de vida. La estimación de los casos de Síndrome de Edwards es aproximadamente 1 de cada 5000 recién nacidos.

La trisomía 13 se debe a una copia extra del cromosoma 13. La trisomía 13 causa el Síndrome de Patau y está asociada a altas tasas de abortos. Los bebés nacidos con Síndrome de Patau pueden presentar cardiopatías congénitas severas y otras afecciones médicas. La supervivencia más allá del primer año es poco frecuente. La estimación de los casos de Síndrome de Patau es aproximadamente 1 de cada 16000 recién nacidos.

Existen varios tipos de aneuploidías de los cromosomas sexuales. A continuación solo se describen las que se encuentran con mayor frecuencia en los recién nacidos.

La monosomía del cromosoma X es causada por la ausencia de la segunda copia del cromosoma X. La monosomía X causa el Síndrome de Turner, que se asocia con patologías cardíacas, problemas auditivos, leves dificultades de aprendizaje y con una menor estatura. En la edad adulta son frecuentemente estériles. La estimación de los casos de Síndrome de Turner es aproximadamente 1 de cada 2000 hembras recién nacidas.

El Síndrome de Klinefelter es causado por la presencia de una segunda copia del cromosoma X. Afecta a varones y se asocia con patologías cardíacas, problemas auditivos, leves dificultades de aprendizaje. En la edad adulta son frecuentemente estériles. La estimación de los casos de Síndrome de Klinefelter es aproximadamente 1 de cada 1000 varones recién nacidos.

El test Harmony ofrece asimismo la determinación del sexo fetal mediante el análisis de los cromosomas sexuales. La determinación del sexo fetal es opcional, y puede pedir no conocer el sexo fetal desmarcando la casilla correspondiente en el formulario de petición. Rechazar la determinación del sexo del bebé conlleva el rechazo del análisis de las aneuploidías de ambos cromosomas sexuales.

La prueba consiste en una técnica de cribado (screening), a los efectos de evaluar el riesgo de aneuploidías. No está diseñada para ser utilizada en embarazos múltiples de más de 2 fetos, en mosaicismo, trisomía parcial o translocaciones. Los estudios clínicos demuestran una alta precisión para la detección de aneuploidía fetal, pero no todos los fetos con aneuploidía serán detectados y algunos fetos euploides (sin aneuploidías) pueden tener un resultado de "alto riesgo". Deberá tenerse en cuenta la posibilidad de obtener un informe sin resultado por falta de material genético fetal. Los resultados obtenidos deben considerarse en el contexto junto con otros criterios clínicos. Se recomienda que los resultados se comuniquen en un entorno designado por su médico, que incluya un asesoramiento adecuado. La prueba será realizada en el laboratorio certificado CLIA propiedad de ARIOSA DIAGNOSTICS, ubicado en San Jose (California, EE.UU) y al finalizar el mismo la muestra biológica será destruida salvo que haya sido autorizado su uso para estudios, en cuyo caso todos los datos personales serán destruidos. Ningún otro ensayo clínico que no esté autorizado por su médico se llevará a cabo con su muestra de sangre.

Entiendo que Ariosa Diagnostics, Inc. revelará el resultado de la prueba a la clínica que figura en el formulario de petición, o a su colaborador, a menos que yo mismo/a autorice expresamente que me sea entregado en persona en el centro de extracción, o sea requerido por la ley. Entiendo que puedo rechazar conocer el sexo fetal y comprendo que esto implica no conocer las aneuploidías de los cromosomas sexuales del feto (X e Y). Asimismo entiendo que ningún otro ensayo que no esté autorizado por mi médico se llevará a cabo con mi muestra de sangre.

Uso de las muestras en investigación: entiendo que parte de mi muestra de sangre puede ser almacenada indefinidamente para su uso en investigación por parte de Ariosa Diagnostics, Inc., manteniendo anónimos mis datos personales. Las muestras almacenadas para investigación serán re-etiquetadas excluyendo de forma permanente toda información personal. No se me notificará ningún resultado obtenido durante la investigación. Entiendo que no recibiré ninguna compensación como resultado de ninguna investigación realizada con mi muestra de sangre. Entiendo que no habrá ningún beneficio directo para mí con esta investigación, pero es posible que ayude a otras personas en el futuro. Entiendo que puedo negarme a que mi muestra sea utilizada con este fin y que puedo retirar mi consentimiento comunicándome con Ariosa Diagnostics. Entiendo que mi negativa a dar consentimiento para el uso de mi muestra en investigación no afectará la atención médica estándar que debiera recibir.

Mi firma en este documento indica que he leído, o se me ha leído, la información anterior y que la entiendo. He tenido la oportunidad de hacer las preguntas convenientes y mi médico (o una persona designada por él) me ha explicado el propósito y los posibles riesgos de la prueba. Sé que puedo obtener asesoramiento genético profesional si lo deseo antes de firmar este consentimiento.

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

NOMBRE Y FIRMA PACIENTE

\_\_\_\_\_

Fecha: \_\_\_\_\_

**Harmony**<sup>™</sup>  
PRENATAL TEST

## CONSENTIMIENTO INFORMADO

El test prenatal Harmony es una prueba desarrollada en el laboratorio (LDT, de sus siglas en inglés) que analiza el ADN libre (del inglés cfDNA) en la sangre materna. La prueba tiene como finalidad ayudar a determinar el riesgo de presencia de aneuploidía fetal de los cromosomas 21, 18, 13 y cromosomas sexuales X e Y en embarazos únicos y gemelares de 2 fetos con al menos 10 semanas de gestación. La detección de los cromosomas sexuales implica la determinación del sexo fetal.

El término "aneuploidía" hace referencia a una alteración en el número de copias de los cromosomas. Se habla de "trisomía" cuando, en lugar de haber dos copias de un cromosoma en particular, se detectan tres copias. "Monosomía" se refiere a la presencia de una sola copia en lugar de las dos esperadas. La única monosomía compatible con la vida es la monosomía del cromosoma X.

La trisomía 21 se debe a una copia extra del cromosoma 21. Es el tipo de trisomía más frecuente. La trisomía 21 causa el Síndrome de Down, que está asociado a una discapacidad intelectual de tipo leve a moderada y a su vez también conlleva a malformaciones digestivas y cardiopatías congénitas. La estimación de los casos de Síndrome de Down es 1 de cada 740 recién nacidos.

La trisomía 18 se debe a una copia extra del cromosoma 18. La trisomía 18 causa el Síndrome de Edwards y está asociado a altas tasas de abortos. Los bebés nacidos con Síndrome de Edwards pueden tener diversas afecciones médicas y una menor esperanza de vida. La estimación de los casos de Síndrome de Edwards es aproximadamente 1 de cada 5000 recién nacidos.

La trisomía 13 se debe a una copia extra del cromosoma 13. La trisomía 13 causa el Síndrome de Patau y está asociada a altas tasas de abortos. Los bebés nacidos con Síndrome de Patau pueden presentar cardiopatías congénitas severas y otras afecciones médicas. La supervivencia más allá del primer año es poco frecuente. La estimación de los casos de Síndrome de Patau es aproximadamente 1 de cada 16000 recién nacidos.

Existen varios tipos de aneuploidías de los cromosomas sexuales. A continuación solo se describen las que se encuentran con mayor frecuencia en los recién nacidos.

La monosomía del cromosoma X es causada por la ausencia de la segunda copia del cromosoma X. La monosomía X causa el Síndrome de Turner, que se asocia con patologías cardíacas, problemas auditivos, leves dificultades de aprendizaje y con una menor estatura. En la edad adulta son frecuentemente estériles. La estimación de los casos de Síndrome de Turner es aproximadamente 1 de cada 2000 hembras recién nacidas.

El Síndrome de Klinefelter es causado por la presencia de una segunda copia del cromosoma X. Afecta a varones y se asocia con patologías cardíacas, problemas auditivos, leves dificultades de aprendizaje. En la edad adulta son frecuentemente estériles. La estimación de los casos de Síndrome de Klinefelter es aproximadamente 1 de cada 1000 varones recién nacidos.

El test Harmony ofrece asimismo la determinación del sexo fetal mediante el análisis de los cromosomas sexuales. La determinación del sexo fetal es opcional, y puede pedir no conocer el sexo fetal desmarcando la casilla correspondiente en el formulario de petición. Rechazar la determinación del sexo del bebé conlleva el rechazo del análisis de las aneuploidías de ambos cromosomas sexuales.

La prueba consiste en una técnica de cribado (screening), a los efectos de evaluar el riesgo de aneuploidías. No está diseñada para ser utilizada en embarazos múltiples de más de 2 fetos, en mosaicismo, trisomía parcial o translocaciones. Los estudios clínicos demuestran una alta precisión para la detección de aneuploidía fetal, pero no todos los fetos con aneuploidía serán detectados y algunos fetos euploides (sin aneuploidías) pueden tener un resultado de "alto riesgo". Deberá tenerse en cuenta la posibilidad de obtener un informe sin resultado por falta de material genético fetal. Los resultados obtenidos deben considerarse en el contexto junto con otros criterios clínicos. Se recomienda que los resultados se comuniquen en un entorno designado por su médico, que incluya un asesoramiento adecuado. La prueba será realizada en el laboratorio certificado CLIA propiedad de ARIOSA DIAGNOSTICS, ubicado en San Jose (California, EE.UU) y al finalizar el mismo la muestra biológica será destruida salvo que haya sido autorizado su uso para estudios, en cuyo caso todos los datos personales serán destruidos. Ningún otro ensayo clínico que no esté autorizado por su médico se llevará a cabo con su muestra de sangre.

Entiendo que Ariosa Diagnostics, Inc. revelará el resultado de la prueba a la clínica que figura en el formulario de petición, o a su colaborador, a menos que yo mismo/a autorice expresamente que me sea entregado en persona en el centro de extracción, o sea requerido por la ley. Entiendo que puedo rechazar conocer el sexo fetal y comprendo que esto implica no conocer las aneuploidías de los cromosomas sexuales del feto (X e Y). Asimismo entiendo que ningún otro ensayo que no esté autorizado por mi médico se llevará a cabo con mi muestra de sangre.

Uso de las muestras en investigación: entiendo que parte de mi muestra de sangre puede ser almacenada indefinidamente para su uso en investigación por parte de Ariosa Diagnostics, Inc., manteniendo anónimos mis datos personales. Las muestras almacenadas para investigación serán re-etiquetadas excluyendo de forma permanente toda información personal. No se me notificará ningún resultado obtenido durante la investigación. Entiendo que no recibiré ninguna compensación como resultado de ninguna investigación realizada con mi muestra de sangre. Entiendo que no habrá ningún beneficio directo para mí con esta investigación, pero es posible que ayude a otras personas en el futuro. Entiendo que puedo negarme a que mi muestra sea utilizada con este fin y que puedo retirar mi consentimiento comunicándome con Ariosa Diagnostics. Entiendo que mi negativa a dar consentimiento para el uso de mi muestra en investigación no afectará la atención médica estándar que debiera recibir.

Mi firma en este documento indica que he leído, o se me ha leído, la información anterior y que la entiendo. He tenido la oportunidad de hacer las preguntas convenientes y mi médico (o una persona designada por él) me ha explicado el propósito y los posibles riesgos de la prueba. Sé que puedo obtener asesoramiento genético profesional si lo deseo antes de firmar este consentimiento.

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

NOMBRE Y FIRMA PACIENTE

\_\_\_\_\_

Fecha: \_\_\_\_\_

**Harmony**<sup>™</sup>  
PRENATAL TEST

## CONSENTIMIENTO INFORMADO

El test prenatal Harmony es una prueba desarrollada en el laboratorio (LDT, de sus siglas en inglés) que analiza el ADN libre (del inglés cfDNA) en la sangre materna. La prueba tiene como finalidad ayudar a determinar el riesgo de presencia de aneuploidía fetal de los cromosomas 21, 18, 13 y cromosomas sexuales X e Y en embarazos únicos y gemelares de 2 fetos con al menos 10 semanas de gestación. La detección de los cromosomas sexuales implica la determinación del sexo fetal.

El término "aneuploidía" hace referencia a una alteración en el número de copias de los cromosomas. Se habla de "trisomía" cuando, en lugar de haber dos copias de un cromosoma en particular, se detectan tres copias. "Monosomía" se refiere a la presencia de una sola copia en lugar de las dos esperadas. La única monosomía compatible con la vida es la monosomía del cromosoma X.

La trisomía 21 se debe a una copia extra del cromosoma 21. Es el tipo de trisomía más frecuente. La trisomía 21 causa el Síndrome de Down, que está asociado a una discapacidad intelectual de tipo leve a moderada y a su vez también conlleva a malformaciones digestivas y cardiopatías congénitas. La estimación de los casos de Síndrome de Down es 1 de cada 740 recién nacidos.

La trisomía 18 se debe a una copia extra del cromosoma 18. La trisomía 18 causa el Síndrome de Edwards y está asociado a altas tasas de abortos. Los bebés nacidos con Síndrome de Edwards pueden tener diversas afecciones médicas y una menor esperanza de vida. La estimación de los casos de Síndrome de Edwards es aproximadamente 1 de cada 5000 recién nacidos.

La trisomía 13 se debe a una copia extra del cromosoma 13. La trisomía 13 causa el Síndrome de Patau y está asociada a altas tasas de abortos. Los bebés nacidos con Síndrome de Patau pueden presentar cardiopatías congénitas severas y otras afecciones médicas. La supervivencia más allá del primer año es poco frecuente. La estimación de los casos de Síndrome de Patau es aproximadamente 1 de cada 16000 recién nacidos.

Existen varios tipos de aneuploidías de los cromosomas sexuales. A continuación solo se describen las que se encuentran con mayor frecuencia en los recién nacidos.

La monosomía del cromosoma X es causada por la ausencia de la segunda copia del cromosoma X. La monosomía X causa el Síndrome de Turner, que se asocia con patologías cardíacas, problemas auditivos, leves dificultades de aprendizaje y con una menor estatura. En la edad adulta son frecuentemente estériles. La estimación de los casos de Síndrome de Turner es aproximadamente 1 de cada 2000 hembras recién nacidas.

El Síndrome de Klinefelter es causado por la presencia de una segunda copia del cromosoma X. Afecta a varones y se asocia con patologías cardíacas, problemas auditivos, leves dificultades de aprendizaje. En la edad adulta son frecuentemente estériles. La estimación de los casos de Síndrome de Klinefelter es aproximadamente 1 de cada 1000 varones recién nacidos.

El test Harmony ofrece asimismo la determinación del sexo fetal mediante el análisis de los cromosomas sexuales. La determinación del sexo fetal es opcional, y puede pedir no conocer el sexo fetal desmarcando la casilla correspondiente en el formulario de petición. Rechazar la determinación del sexo del bebé conlleva el rechazo del análisis de las aneuploidías de ambos cromosomas sexuales.

La prueba consiste en una técnica de cribado (screening), a los efectos de evaluar el riesgo de aneuploidías. No está diseñada para ser utilizada en embarazos múltiples de más de 2 fetos, en mosaicismo, trisomía parcial o translocaciones. Los estudios clínicos demuestran una alta precisión para la detección de aneuploidía fetal, pero no todos los fetos con aneuploidía serán detectados y algunos fetos euploides (sin aneuploidías) pueden tener un resultado de "alto riesgo". Deberá tenerse en cuenta la posibilidad de obtener un informe sin resultado por falta de material genético fetal. Los resultados obtenidos deben considerarse en el contexto junto con otros criterios clínicos. Se recomienda que los resultados se comuniquen en un entorno designado por su médico, que incluya un asesoramiento adecuado. La prueba será realizada en el laboratorio certificado CLIA propiedad de ARIOSA DIAGNOSTICS, ubicado en San Jose (California, EE.UU) y al finalizar el mismo la muestra biológica será destruida salvo que haya sido autorizado su uso para estudios, en cuyo caso todos los datos personales serán destruidos. Ningún otro ensayo clínico que no esté autorizado por su médico se llevará a cabo con su muestra de sangre.

Entiendo que Ariosa Diagnostics, Inc. revelará el resultado de la prueba a la clínica que figura en el formulario de petición, o a su colaborador, a menos que yo mismo/a autorice expresamente que me sea entregado en persona en el centro de extracción, o sea requerido por la ley. Entiendo que puedo rechazar conocer el sexo fetal y comprendo que esto implica no conocer las aneuploidías de los cromosomas sexuales del feto (X e Y). Asimismo entiendo que ningún otro ensayo que no esté autorizado por mi médico se llevará a cabo con mi muestra de sangre.

Uso de las muestras en investigación: entiendo que parte de mi muestra de sangre puede ser almacenada indefinidamente para su uso en investigación por parte de Ariosa Diagnostics, Inc., manteniendo anónimos mis datos personales. Las muestras almacenadas para investigación serán re-etiquetadas excluyendo de forma permanente toda información personal. No se me notificará ningún resultado obtenido durante la investigación. Entiendo que no recibiré ninguna compensación como resultado de ninguna investigación realizada con mi muestra de sangre. Entiendo que no habrá ningún beneficio directo para mí con esta investigación, pero es posible que ayude a otras personas en el futuro. Entiendo que puedo negarme a que mi muestra sea utilizada con este fin y que puedo retirar mi consentimiento comunicándome con Ariosa Diagnostics. Entiendo que mi negativa a dar consentimiento para el uso de mi muestra en investigación no afectará la atención médica estándar que debiera recibir.

Mi firma en este documento indica que he leído, o se me ha leído, la información anterior y que la entiendo. He tenido la oportunidad de hacer las preguntas convenientes y mi médico (o una persona designada por él) me ha explicado el propósito y los posibles riesgos de la prueba. Sé que puedo obtener asesoramiento genético profesional si lo deseo antes de firmar este consentimiento.

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

NOMBRE Y FIRMA PACIENTE

\_\_\_\_\_

Fecha: \_\_\_\_\_

**Harmony**<sup>™</sup>  
PRENATAL TEST