



Consentimiento Para UNITY Complete™

Todos podemos tener un bebé con problemas de salud. Existen algunas enfermedades comunes que se pueden presentar incluso cuando no existe una historia familiar. **UNITY Complete™ determina mi condición de portador y el riesgo de mi bebé de padecer las enfermedades listadas abajo. Los estudios de detección para estas condiciones son recomendados en todas las pacientes embarazadas por el Colegio Americano de Obstetricia y Ginecología.**

DETECCIÓN DE PORTADOR

UNITY Complete™ determinará si soy portador del gen responsable de fibrosis quística, atrofia muscular espinal, alfa talasemia, beta talasemia, o enfermedad de células falsiformes. En caso de resultar portador, se realizará una detección prenatal no invasiva (NIPT por sus siglas en inglés) para mi embarazo.

ENFERMEDAD	DESCRIPCIÓN
FIBROSIS QUÍSTICA	Afecta varios órganos, como los pulmones, el sistema digestivo y condiciona la fertilidad en los hombres. Empeora con el tiempo y no tiene cura, aunque existen tratamientos para mejorar la sintomatología.
ATROFIA MUSCULAR ESPINAL	Causa debilidad y pérdida muscular, disminuye la capacidad respiratoria y causa disminución de habilidades motoras. El tipo más severo inicia en la infancia y comúnmente provoca la muerte antes de los dos años de edad si no es atendida a tiempo. El tratamiento temprano, desde el nacimiento, puede mejorar tanto la supervivencia, como los síntomas.
ALFA TALASEMIA	Provoca síntomas relacionados con anemia como cansancio, mareo, y latidos rápidos. La forma más severa es el síndrome de hemoglobina de Bart, la cual es casi siempre fatal durante el embarazo o al poco tiempo del nacimiento. Iniciar tratamiento durante el embarazo puede mejorar las posibilidades de supervivencia.
BETA TALASEMIA	Provoca anemia, retraso en el crecimiento y puede afectar el bazo, el hígado, el corazón y los huesos si no se atiende. La gente con beta talasemia requiere transfusiones sanguíneas cada 2-3 semanas durante toda su vida.
ENFERMEDAD DE CÉLULAS FALSIFORMES	Provoca fatiga, dolor y otros problemas serios como infecciones e infartos. Los síntomas pueden ser desde moderados hasta severos y varían de persona a persona. El diagnóstico temprano y tratamiento oportuno son muy importantes. La única cura es un trasplante de médula ósea o de células madre.

Los resultados de la prueba pueden ser:

POSITIVO – Los portadores son típicamente sanos, pero con un riesgo mayor de tener un hijo o hija con la enfermedad. Si mi estudio resulta positivo para una o más de las enfermedades listadas arriba, **una detección prenatal no invasiva (NIPS) será automáticamente realizada para determinar el riesgo fetal para dicha enfermedad.**

En muy raras ocasiones los resultados pueden revelar que padezco la enfermedad o que estoy en riesgo de presentar síntomas en el futuro.

NEGATIVO – El riesgo de ser portador y tener un hijo o hija con alguna de estas enfermedades es considerablemente menor, pero no imposible. **La detección prenatal no invasiva NO SERÁ realizada.**

DETECCIÓN CROMOSÓMICA

UNITY Complete™ realiza NIPT para determinar el riesgo fetal de padecer síndrome de Down, trisomía 18, trisomía 13, y enfermedades de cromosomas sexuales. El riesgo para estas condiciones aumenta con la edad materna; sin embargo **las mujeres de cualquier edad pueden tener un embarazo afectado.**

ENFERMEDAD	DESCRIPCIÓN
SÍNDROME DE DOWN (TRISOMÍA 21)	Los individuos con síndrome de Down tienen riesgo de padecer distintas afecciones como defectos cardíacos. Los niños con síndrome de Down tienen retraso en el desarrollo y distintos grados de discapacidad intelectual.
TRISOMÍA 13 Y TRISOMÍA 18	Estas condiciones están vinculadas a discapacidad intelectual severa y múltiples defectos del nacimiento. La mayoría de los infantes con trisomía 18 y 13 no sobreviven más de un año de edad.
ENFERMEDADES DE CROMOSOMAS SEXUALES	Pueden estar relacionadas con dificultades en el aprendizaje y retrasos en el desarrollo, pero están típicamente asociadas con una inteligencia normal. Algunas de estas enfermedades pueden estar asociadas con defectos del nacimiento e infertilidad. Algunos embarazos pueden también tener un riesgo mayor de aborto espontáneo.

POSIBLES RESULTADOS EN DETECCIÓN PRENATAL NO INVASIVA

- **Bajo Riesgo Fetal** – la posibilidad de que mi bebé esté afectado por alguna de las enfermedades revisadas es muy baja, pero no es cero. Un bajo riesgo fetal no garantiza un embarazo normal y un bebé sano.
- **Alto Riesgo Fetal** – mi bebé tiene un riesgo elevado de presentar la enfermedad. Se recomienda firmemente confirmar el diagnóstico a través de una biopsia de vellosidades coriónicas o amniocentesis. **En ningún caso se deberán tomar decisiones irreversibles con respecto a su embarazo, tal como la interrupción del mismo, únicamente con base en los resultados de UNITY™.**
- **Sin Resultado** – no se obtuvo un resultado por falta de ADN fetal libre o por haber fallado las métricas de control de calidad. Se recomienda otra prueba.
- Mis resultados serán revisados por mi proveedor de salud. Existe asesoría genética complementaria a través de BillionToOne.

Reconozco que se me ofreció la detección para las enfermedades listadas. Mi proveedor de salud revisó los beneficios, riesgos y limitaciones de UNITY Complete™. Se me dio la oportunidad de hacer preguntas y entiendo la información que me fue proporcionada. Si me niego, entiendo que puedo correr el riesgo de ser portador y/o tener un hijo o hija afectado por estas condiciones.

☐ YO ELIJO UNITY Complete™

☐ YO RECHAZO UNITY Complete™

Firma del Paciente: _____

Nombre del Paciente: _____ Fecha: _____