	CONSENTIMIENTO INFORMADO DE SCREENING GENÉTICO PREIMPLANTACIONAL (PGS) UTILIZANDO NGS	
Version: 1	REALIZADO POR: ELIANA GARZÓN	CÓDIGO: CAS-FOR-023
Fecha: 11/03/2017		

Dentro de las normas éticas exigidas al profesional médico en Colombia por la ley 23 de 1981 se encuentra el deber de informar adecuada y oportunamente a todos sus pacientes de los riesgos que puedan derivarse del tratamiento que le será practicado, solicitando su consentimiento anticipadamente (artículo 15 y 16).

Por tanto, con el presente documento escrito se busca informar a usted acerca del procedimiento o prueba a realizar, por lo cual solicitamos llene de su puño y letra los espacios en blanco.

FUNDAMENTO

El Screening Genético Preimplantacional (PGS) es una técnica utilizada como complemento de la Fecundación in Vitro (FIV), cuyo propósito es seleccionar aquellos embriones libres de las alteraciones cromosómicas. Las anomalías cromosómicas son una causa importante del fracaso de los embriones en el implante y de los abortos espontáneos. La prueba tiene como objetivo mejorar el resultado del tratamiento de reproducción asistida, estableciendo un diagnóstico clínico embrionario preciso y eficiente aumentando la posibilidad de transferir al útero embriones sin alteraciones cromosómicas mejorando la implantación y reduciendo la incidencia de aborto espontáneo.


Esta prueba puede ser apropiada para pacientes con:

- Pérdida recurrente del embarazo
- Fracaso de la Fecundación in Vitro
- Edad materna avanzada

PROCEDIMIENTO

La técnica de PGS utilizando NGS es un procedimiento que consiste en seis etapas generalmente realizadas por diferentes expertos y laboratorios, estas son:

- Fertilización de oocitos por técnicas de reproducción asistida (TRA)
- Biopsia de embriones, con el fin de extraer y analizar las células de los embriones. La biopsia embrionaria se puede realizar el día 3 del desarrollo del embrión (biopsia de blastómeras) o el Día 5 (biopsia de trofoectodermo).
- Preparación de las células. El embrión se mantiene en cultivo o se congela y las células que se han extraído se envían al laboratorio Genetix SAS.
- Transporte de la muestra al laboratorio Genetix SAS
- Análisis genético de la muestra. El material genético dentro de las células embrionarias (ADN) se aísla y se utiliza para realizar la técnica de NGS. La cual evalúa la cantidad de ADN derivado de cada cromosoma, estableciendo si existe o no el número correcto de cromosomas.
- Análisis y elaboración del resultado con el recuento cromosómico de cada embrión.

	CONSENTIMIENTO INFORMADO DE SCREENING GENÉTICO PREIMPLANTACIONAL (PGS) UTILIZANDO NGS	
Version: 1	REALIZADO POR: ELIANA GARZÓN	CÓDIGO: CAS-FOR-023
Fecha: 11/03/2017		

LIMITACIONES DE LA PRUEBA

Con el screening genético preimplantacional (PGS) utilizando NGS existe la posibilidad de no obtener un diagnóstico genético concluyente si la anomalía cromosómica no puede ser detectada por esta técnica. Por ello se recomienda realizar técnicas complementarias de diagnóstico prenatal como ecografías, amniocentesis o biopsia de vellosidad corial.

POSIBLES RIESGOS


- a. Inadecuado transporte y preservación de la muestra.
- b. Anormalidad en todos los embriones. El examen puede encontrar que ninguno de los embriones sean normales, y por lo tanto puede no haber ningún embrión para transferir.
- c. No obtención del resultado por mala calidad del ADN.
- d. Riesgo de diagnóstico erróneo. Existe la posibilidad de un diagnóstico erróneo debido a un mosaicismo. El mosaicismo es cuando hay más de una línea celular cromosómicamente distinta en el mismo embrión, es posible que un embrión cromosómicamente normal pueda ser identificado incorrectamente como un embrión anormal y por lo tanto no transferido al útero, o que un embrión cromosómicamente anormal es identificado incorrectamente como un embrión normal, y transferido al útero. La técnica de PGS sólo puede evaluar el tejido muestreado. La porción restante, no diagnosticada del embrión puede ser diferente genéticamente. Si las células de la muestra son diferentes que el resto del embrión, se puede producir un diagnóstico erróneo.
- e. La técnica de PGS no garantiza que, en el caso de embarazo, el feto será normal.
- f. La técnica de PGS no garantiza el nacimiento de un bebé normal o el nacimiento de cualquier bebé en absoluto. La técnica de PGS no debe considerarse un sustituto de las pruebas prenatales.
- g. La transferencia de dos o más embriones clasificados como normales por PGS puede aumentar significativamente el riesgo de embarazo múltiple (gemelos, trillizos, etc.).
- h. No es posible garantizar que un embarazo se producirá con la transferencia de embriones que han sido seleccionadas cromosómicamente como normales. Sin embargo, si el embrión se implanta el riesgo de aborto involuntario se reduce significativamente después del PGS.

BENEFICIOS

Muchos embriones con anomalías cromosómicas son indistinguibles morfológicamente y en su desarrollo con los embriones cromosómicamente normales. Con la ayuda del screening genético preimplantacional, se disminuye la probabilidad de transferir embriones aneuploides al útero, mejorando significativamente las tasas de implantación, las tasas de embarazo y reduciendo el riesgo de aborto espontáneo.

ALTERNATIVAS

Las alternativas al PGS durante el embarazo incluyen pruebas prenatales para detectar anomalías (por ejemplo, muestra de vellosidad corial, amniocentesis, ecografía, o diagnóstico prenatal no

	CONSENTIMIENTO INFORMADO DE SCREENING GENÉTICO PREIMPLANTACIONAL (PGS) UTILIZANDO NGS	
Version: 1	REALIZADO POR: ELIANA GARZÓN	CÓDIGO: CAS-FOR-023
Fecha: 11/03/2017		

invasivo).

ASESORAMIENTO GENÉTICO

Se recomienda recibir asesoramiento genético antes de iniciar su ciclo de FIV-PGS.

AUTORIZACIÓN

1. El objetivo del PGS es mejorar nuestras posibilidades de obtener un embarazo libre de anomalías genéticas, pero no ofrece una garantía absoluta de embarazo o de descendencia sin enfermedades.
2. La técnica de PGS por NGS tiene beneficios y riesgos, algunos de los cuales pueden ser desconocidos por el momento.
3. Someterse al PGS no elimina la necesidad de realizar pruebas prenatales estándar.
4. Si tengo preguntas sobre las pruebas prenatales puedo pedir asesoría a mi ginecólogo o genetista.
5. Hemos comprendido las explicaciones que se nos han facilitado en lenguaje claro y sencillo, y que el profesional a cargo nos ha atendido nos ha permitido preguntar sobre el procedimiento del PGS y el contenido de este consentimiento informado, así como aclarar todas las dudas que hemos tenido en relación al procedimiento de PGS por NGS.
6. Esta información se nos ha ofrecido con suficiente antelación para poder reflexionar y decidir libremente, y por todo lo anterior:

Finalmente manifestamos que hemos leído y comprendido perfectamente lo anterior y que nos encontramos en capacidad de expresar nuestro consentimiento.

Por lo tanto, nosotros (paciente) _____ con identificación No. _____ y (acompañante) _____ con identificación No. _____ damos nuestro consentimiento para que se realice la amniocentesis.

Paciente

Nombre: _____
Firma _____
CC: _____


Acompañante

Nombre: _____
Firma: _____
CC: _____

Médicos

Firma _____

Firma _____

	CONSENTIMIENTO INFORMADO DE SCREENING GENÉTICO PREIMPLANTACIONAL (PGS) UTILIZANDO NGS	
Version: 1	REALIZADO POR: ELIANA GARZÓN	CÓDIGO: CAS-FOR-023
Fecha: 11/03/2017		

Nombre _____

Nombre _____

Documento de identidad _____

Documento de identidad _____

Registro medico _____

Registro medico _____

El presente documento se firma en Bogotá a los ____ días del mes de _____ de _____.

En caso de no aceptar el procedimiento, por favor escriba de su puño y letra que lo rechaza acompañado de firma y número de identificación.

El contenido del presente documento refleja el estado actual del conocimiento, y por tanto, es susceptible de modificación en caso de que así lo aconsejen nuevos hallazgos o avances científicos.