

	CONSENTIMIENTO INFORMADO DE SCREENING GENÉTICO PREIMPLANTACIONAL (PGS) UTILIZANDO NGS	
Version: 2	REALIZADO POR: ELIANA GARZÓN	CÓDIGO: CAS-FOR-023
Fecha: 27/12/2018		

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 Diagnóstico Genético Preimplantacional (PGD) es una técnica utilizada como complemento de la Fecundación in Vitro (FIV), cuyo propósito es seleccionar aquellos embriones libres de la enfermedad monogénica a evaluar.

La prueba tiene como objetivo evitar la transferencia de embriones afectados por una enfermedad hereditaria (monogénica) con una mutación causal conocida y determinada previamente conocida y estudiada.

Esta prueba puede ser apropiada para pacientes con:

- Parejas portadoras de condiciones monogénicas con mutaciones conocidas.

PROCEDIMIENTO

La técnica de PGD utiliza diferentes estrategias moleculares de acuerdo a la condición a evaluar. Es un procedimiento que consiste en seis etapas generalmente realizadas por diferentes expertos y laboratorios, estas son:

- Producción de embriones 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 el análisis pertinente.
- Análisis y elaboración del resultado de cada embrión.

	CONSENTIMIENTO INFORMADO DE SCREENING GENÉTICO PREIMPLANTACIONAL (PGS) UTILIZANDO NGS	
Version: 2	REALIZADO POR: ELIANA GARZÓN	CÓDIGO: CAS-FOR-023
Fecha: 27/12/2018		

LIMITACIONES DE LA PRUEBA

Con el PGD existe la posibilidad de no obtener un diagnóstico genético concluyente si la anomalía genética no puede ser detectada por pérdida alélica o fallas técnicas. Por ello se recomienda realizar técnicas complementarias de diagnóstico prenatal como ecografías, amniocentesis o biopsia de vellosidad corial. No ofrece información acerca del sexo del embrión o de alteraciones cromosómicas.

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 normal pueda ser identificado incorrectamente como un embrión anormal y por lo tanto no transferido al útero, o que un embrión anormal es identificado incorrectamente como un embrión normal, y transferido al útero. La técnica de PGD 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 PGD no garantiza que, en el caso de embarazo, el feto será normal.
- f. La técnica de PGD no garantiza el nacimiento de un bebé normal o el nacimiento de cualquier bebé en absoluto. La técnica de PGD no debe considerarse un sustituto de las pruebas prenatales.
- g. La transferencia de dos o más embriones clasificados como normales por PGD 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 como normales.

BENEFICIOS

Muchos embriones con anomalías genéticas son indistinguibles morfológicamente y en su desarrollo con los embriones normales. Con la ayuda del PGD, se disminuye la probabilidad de transferir embriones anormales al útero, mejorando significativamente las tasas de implantación, las tasas de embarazo y reduciendo el riesgo de aborto espontáneo y enfermedad monogénica.

ALTERNATIVAS

Las alternativas al PGD durante el embarazo incluyen pruebas prenatales para detectar anomalías (por ejemplo, muestra de vellosidad corial, amniocentesis, ecografía).

	CONSENTIMIENTO INFORMADO DE SCREENING GENÉTICO PREIMPLANTACIONAL (PGS) UTILIZANDO NGS	
Version: 2	REALIZADO POR: ELIANA GARZÓN	CÓDIGO: CAS-FOR-023
Fecha: 27/12/2018		

ASESORAMIENTO GENÉTICO

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

AUTORIZACIÓN

1. El objetivo del PGD 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. Someterse al PGD no elimina la necesidad de realizar pruebas prenatales estándar.
3. Si tengo preguntas sobre las pruebas prenatales puedo pedir asesoría a mi ginecólogo o genetista.
4. 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 PGD y el contenido de este consentimiento informado, así como aclarar todas las dudas que hemos tenido en relación al procedimiento.
5. 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 _____
Nombre _____
Documento de identidad _____
Registro medico _____

Firma _____
Nombre _____
Documento de identidad _____
Registro medico _____

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

	CONSENTIMIENTO INFORMADO DE SCREENING GENÉTICO PREIMPLANTACIONAL (PGS) UTILIZANDO NGS	
Version: 2	REALIZADO POR: ELIANA GARZÓN	CÓDIGO: CAS-FOR-023
Fecha: 27/12/2018		

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.