

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 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 tamizaje embrionario de aneuploidías aumentando la posibilidad de transferir al útero embriones sin alteraciones cromosómicas mejorando la implantación y reduciendo la incidencia de aborto espontáneo. Esta prueba pueda ser apropiada para pacientes con:

- Pérdida recurrente del embarazo
- Fracaso de la Fecundación in Vitro
- Edad materna avanzada para pacientes con:
- Pérdida recurrente del embarazo
- Fracaso de la Fecundación in Vitro
- Edad materna avanzada.

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

Limitaciones: 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.

Riesgos:

- a) Inadecuado transporte y preservación de la muestra.
- b) Anormalidad en todos los embriones. El examen puede encontrar que ninguno de los embriones sea normal, 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 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.

Genetix no divulgará información personal ni resultados de pruebas a terceros, a menos que así lo exijan las leyes locales, estatales, federales o nacionales. Para garantizar la calidad y mejorar la tecnología, Genetix puede usar resultados de pruebas no identificados para estudios de investigación.

GENETIX contribuye a la generación de conocimiento, analizando los resultados de nuestros pacientes conforme a la medicina basada en la evidencia en procesos de investigación. Por tanto hace uso de los datos e información de los resultados para análisis cualitativo y cuantitativo por expertos investigadores para la comunidad científica. Los datos que lo identifiquen serán tratados en forma confidencial como lo exige la Ley. Salvo para quienes estén autorizados a acceder a sus datos personales, Ud. no podrá ser identificado y para ello se le asignará un código compuesto según el protocolo de investigación. En caso de que los resultados sean publicados en revistas médicas o presentados en congresos médicos, su identidad no será revelada. El titular de los datos personales (o sea Ud.) tiene la facultad de ejercer el derecho de acceso a los mismos en forma gratuita. El equipo de investigación podrá acceder a los datos de su historia clínica y a toda aquella información recabada a los fines de este estudio de investigación. Su participación es totalmente voluntaria. Usted puede elegir participar o no hacerlo. Tanto si elige participar o no, continuarán todos los servicios que reciba de GENETIX de acuerdo a su condición médica. Usted es libre de retirar su consentimiento para participar en cualquier momento sin que esto lo perjudique en su atención posterior; simplemente deberá notificar al investigador de su decisión (oralmente o por escrito).

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 y el contenido de este consentimiento informado. Esta información se nos ha ofrecido con suficiente antelación para poder reflexionar y decidir libremente, y por todo lo anterior:

CONSENTIMIENTO INFORMADO PGS INVASIVO

LAG-FOR-41 V1, 03/03/2020

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 realizar la prueba.

Firma del paciente: _____ Documento: _____

Firma del acompañante: _____ Documento: _____

Firma del profesional Médico: _____

Registro medico _____

Fecha: _____

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.

PROTECCIÓN DE DATOS

La información proporcionada se encuentra protegida conforme a la política de tratamiento de datos personales contemplados en la Ley 1266 de 2008, Ley 1581 de 2012 y Ley 1712 de 2014.