

CONSENTIMIENTO INFORMADO PGS INVASIVO

LAG-FOR-41 V4, 30/12/2022

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) o diagnóstico genético preimplantacional (PGD o PGT) 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.

Mediante la biopsia embrionaria también es posible realizar estudios conocidos como PGT-M (portadores de trastornos monogénicos) y PGT-SR (portadores de alteraciones estructurales), donde cada caso en específico se estudia previamente con la pareja portadora y se define un desarrollo de protocolo de ser necesario.

Esta prueba pueda ser apropiada para pacientes con:

- Pérdida recurrente del embarazo
- Fracaso de la Fecundación in Vitro
- Edad materna avanzada
- Padres portadores de mutaciones puntuales conocidas o anomalías cromosómicas

La técnica de PGS y PGD 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. En caso de realizar PGD se aplicara el protocolo previamente desarrollado en Genetix.
- Análisis y elaboración del resultado con el recuento cromosómico de cada embrión o determinación de presencia de mutación familiar conocida o anomalía cromosómica presente en los padres.

Limitaciones: Con el screening y diagnóstico genético preimplantacional 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.

CONSENTIMIENTO INFORMADO PGS INVASIVO

LAG-FOR-41 V4, 30/12/2022

- 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 y PGD no garantiza que, en el caso de embarazo, el feto será normal.
- f) La técnica de PGS y PGD no garantiza el nacimiento de un bebé normal o el nacimiento de cualquier bebé en absoluto. La técnica de PGS y PGD no deben 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.

CRIOPRESERVACIÓN DE MEDIOS DE CULTIVO: Se da esta opción a los centros de fertilidad, con el fin de contar con una contra muestra para estudio de aneuploidias en casos donde la amplificación de la biopsia sea deficiente o no se obtenga un resultado y así evitar realizar rebiopsias. La criopreservación del medio de cultivo embrionario se realiza en Genetix por 6 meses únicamente.

Genetix no divulgará información personal ni resultados de pruebas a terceros, a menos que así lo exijan las leyes locales, estatales, federales o nacionales.

Usted puede revocar este consentimiento cuando desee, para ello solo debe solicitar al laboratorio la revocatoria, la cual consiste en firmar el formato LAG-FOR-30 REVOCATORIA DE CONSENTIMIENTO INFORMADO.

Consentimiento:

CONSENTIMIENTO INFORMADO PGS INVASIVO

LAG-FOR-41 V4, 30/12/2022

Yo, _____, identificado con cédula de ciudadanía número _____ de _____, en calidad de paciente y /o Yo, _____, identificado con cédula de ciudadanía _____ de _____, en calidad de acudiente del paciente arriba anotada, DECLARO que he leído y comprendido en que consiste la prueba que me voy a realizar. Autorizo **SI** ___ **NO** ___ al CENTRO GENETIX para que realice la prueba de EMBRIONIX.

Si ha marcado **NO** se entiende que ha disentido de realizarse la prueba, para ello es importante que tenga presente la consecuencia de no realizar este estudio, consulte con su médico tratante.

Nombre del Paciente 1: _____

Documento: _____

Fecha: _____

Firma: _____

Nombre del Paciente 2: _____

Documento: _____

Fecha: _____

Firma: _____

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.