

## **CONSENTIMIENTO INFORMADO DE PGS-PGD**

### **Definiciones**

PGS: Screening genético preimplantatorio

PGD: Diagnóstico genético preimplantatorio

Aneuploidía: Alteración en el número de cromosomas (mayor o menor a 46 cromosomas)

Translocación: Alteración en la estructura de los cromosomas que involucra a dos de ellos sin alterar el número final de cromosomas (46 balanceados).

Inversión: Alteración a que implica un reordenamiento de la información genética dentro del mismo cromosoma.

PCR: Reacción en Cadena de la Polimerasa. Técnica que permite obtener mayor cantidad de copias de ADN.

NGS: Secuenciación de nueva generación. Técnica que permite analizar número y estructura de los cromosomas.

Mosaico: embrión normal debe tener 46 de cromosomas en la totalidad de sus células. Un embrión que presenta mosaicismo, tiene un porcentaje de sus células de 46 cromosomas y otro porcentaje con más o menos cromosomas. Dado que no se conoce la implicancia clínica de ésta alteración, la Institución los considera no transferibles.

### **Propósito**

El propósito del PGS es brindar la posibilidad de transferencia al útero de embriones cromosómicamente normales.

El propósito del PGD es brindar las posibilidades de transferencia al útero de embriones cromosómicamente normales o que posean la totalidad del material genético (translocaciones/inversiones balanceadas)

### **Etapas del tratamiento**

Obtención de los embriones: Mediante técnica ICSI.

Traslado de embriones: El material debe ser remitidos por el centro de origen mediante las siguientes opciones:

1. Pronúcleos: En fresco dentro de las seis (6) horas posteriores a la fecundación, transportado en estufa.
2. Biopsia de embrión/blastocisto: Si el traslado se realiza dentro de las 4 horas de biopsiado, la biopsia se puede trasladar refrigerada y para tiempos de entre 4 a 24 horas de biopsiado, la biopsia se debe trasladar congelada con hielo seco.
3. Embrión (72 hs) o blastocisto (día 5 a 7): Criopreservado con nitrógeno líquido.

Descongelación de embriones: Para el caso de embriones criopreservados. Los pronúcleos en fresco pasan directamente al próximo paso.

Cultivo de embriones: Se dejan evolucionar todos los embriones hasta el estadio de blastocisto (día 5 en adelante).

Biopsia del embrión: Es la toma de células circundantes del embrión (trofooctodermo) a partir de día cinco (5).

Criopreservación o revitrificación de embriones: Se criopreservarán o revitrificarán los embriones biopsiados, previa firma del consentimiento respectivo.

Análisis: Se amplifica el ADN de las células de cada embrión por PCR. Posteriormente se analiza la matriz obtenida del NGS. En esta etapa se analiza la cantidad del ADN de cada cromosoma revelando si hay o no un número correcto de cromosomas además de la presencia de translocaciones y mosaicismos. Durante este proceso las células son destruidas para obtener el ADN. El resultado de este análisis toma varios días.

Traslado de embriones: Los embriones estudiados son devueltos criopreservados al centro de origen donde se procederá a su almacenamiento.

Donación de embriones para investigación o descarte: Se realiza únicamente con los embriones que presenten aneuploidías o que presenten traslocaciones desbalanceadas.

Descongelación y Transferencia embrionaria de embriones viables: Se realiza en un ciclo diferido bajo las indicaciones del centro origen.

### **Riesgos**

Del cultivo: que no se obtengan embriones en estadio de blastocisto por detención en su desarrollo embrionario.

De la descongelación del embrión sin biopsiar: existe riesgo de no supervivencia de los embriones al descongelamiento, siendo este riesgo menor al 20%. En el supuesto caso de no supervivencia de ningún embrión, el estudio será cancelado.

De la biopsia: puede ocurrir que no se logre conseguir la célula para obtener el diagnóstico. Cabe la posibilidad de que el embrión pueda dañarse con la biopsia debido a su propia constitución y calidad, lo que podría afectar al desarrollo embrionario posterior.

Del transporte: puede suceder que la biopsia no fuera remitida de acuerdo a lo descrito en párrafos anteriores.

Del análisis: Puede ocurrir que no pueda obtenerse material suficiente para realizar el estudio genético (embrión no amplificado). Puede ocurrir que no se obtengan resultados concluyentes debido a la calidad del embrión.

De la transferencia: suspensión por obtención de embriones no viables o por no supervivencia de los embriones al descongelamiento.

### Resultados / Estadísticas de efectividad

PGS: Existe un bajo porcentaje de falsos positivos (<0.1%) o negativos (<2%), además de limitaciones para identificar enfermedades específicas (asociadas a un gen - monogénicas) debido a que el PGS es una técnica que sirve principalmente para el análisis de variaciones en el número de cromosomas completos y no evalúa la integridad de los mismos en relación a pequeñas roturas, inversiones de segmentos, etc. Esta metodología puede detectar si en los embriones existe mosaicismo, dentro de las cuales una de las líneas celulares presenta una alteración numérica (monosomía o trisomía), esta puede ser detectada siempre y cuando la proporción entre ambas líneas se encuentren por encima del 20%. Si un embrión tiene un mosaicismo en un cromosoma determinado, en donde la cantidad de células monosómicas y trisómicas es similar, el resultado puede ser visto como "normal".

PGD: La limitación de esta técnica es que solo se pueden detectar cambios cromosómicos no balanceados (mayores a 5 Mb), además detecta el 70%-80% de las triploidías y no detecta las poliploidías.

Las pruebas genéticas (cromosómicas) pre-implantatorias, pueden determinar si el embrión podría verse afectado por una anomalía cromosómica. Por lo tanto, sus probabilidades de concebir un bebé con una anomalía cromosómica se reducirá en más del 90% después del PGS-PGD. Sin embargo, aconsejamos realizar alguna forma de diagnóstico genético prenatal durante el primer trimestre de embarazo, en caso se observen hallazgos ecográficos-bioquímicos que puedan hacer sospechar de alguna anomalía.

### Información obtenida

He/Hemos leído y comprendido la información brindada precedentemente en relación al procedimiento al que me/nos someteremos.

He/Hemos tenido oportunidad de consultar al profesional interviniente y aclarar las dudas con relación al tratamiento, sus riesgos, beneficios y eventuales complicaciones en relación al procedimiento al que accedo/accedemos. Las explicaciones que me/nos han facilitado han sido en lenguaje claro y sencillo.

He/Hemos sido informada/as/os que todos los datos médicos relativos a este procedimiento son confidenciales, incluyendo mi/nuestra historia clínica, estudios complementarios y/o imágenes conforme lo establecido en el artículo 2 inc. d) de la Ley N° 26.529 sobre Derechos del Paciente en su Relación con los Profesionales e Instituciones de la Salud modificada por la Ley N° 26.742, Dto. Reglamentario N° 1089/2012 y en los artículos 8 y 10 de la Ley N° 25.326 sobre Protección de Datos Personales. Su revelación (total o parcial) sólo se producirá en supuestos de excepción en el caso de requerimiento judicial que releve a Cegyr del secreto médico o en circunstancias extraordinarias según el criterio debidamente fundado de Cegyr.

He/Hemos sido informada/as/os y consiento/consentimos que los datos no identificatorios sobre los resultados del presente tratamiento sean reportados a diferentes registros nacionales e internacionales con fines estadísticos y/o científicos, de conformidad con las leyes que así lo dispongan.

He/Hemos sido informada/as/os que puedo/podemos obtener, en cualquier momento, copia de mi/nuestra historia clínica, de conformidad con lo previsto en la Ley N° 26.529 de Derechos del Paciente en su Relación con los Profesionales e Instituciones de la Salud (arts. 12 y conc.) modificada por la Ley N° 26.742, Dto. Reglamentario N° 1089/2012 y la Ley N° 25.326 de Protección de Datos Personales.

He/Hemos sido informada/as/os y comprendo/comprendemos que puedo/podemos revocar el presente consentimiento de manera conjunta o individual hasta antes de efectuada la biopsia del blastocisto. La revocación se debe notificar de manera fehaciente y por escrito al centro médico interviniente manifestando de manera expresa la voluntad de revocar el presente consentimiento y no continuar con el estudio. Comprendo/comprendemos que de existir embriones al momento de la revocación seré/seremos responsable/s jurídicamente y del mantenimiento económico de los mismos.

He/Hemos sido informada/as/os y comprendo/comprendemos que la realización de un PGD o PGS **no elimina** la necesidad de pruebas prenatales estándares, por métodos invasivos o no invasivos durante el primer trimestre de gestación.

He/Hemos sido informada/os y comprendo/comprendemos que para el caso de pacientes heterosexuales Es fundamental la abstinencia sexual durante el tratamiento. La abstención de relaciones sexuales es necesaria para evitar la posibilidad de un embarazo espontáneo, lo cual anularía los resultados de las pruebas del PGS o PGD.

He/Hemos sido informada/as/os y comprendo/comprendemos que no se podrá utilizar el resultado del PGS para seleccionar el sexo del embrión a ser implantado por cuestiones sociales.

He/Hemos sido informada/as/os y comprendo/comprendemos que es recomendable que los pacientes cuenten con el asesoramiento genético adecuado antes de tomar la decisión de someterse a esta prueba.

He/Hemos sido informada/as/os y comprendo/comprendemos que al hacer una abertura en la zona pelúcida o cubierta del embrión no inhibe el desarrollo del embrión y su implantación. He/Hemos sido informada/as/os que ninguna parte del futuro feto estará ausente cuando sea biopsiado el trofoectodermo. El procedimiento puede retrasar el desarrollo por unas horas, pero continuará su desarrollo normal.

He/Hemos sido informada/as/os y comprendo/comprendemos que los embriones que presenten traslocaciones desbalanceadas, los embriones detenidos y los embriones no viables (presentan aneuploidías incompatibles con la vida), pueden ser donados a Cegyr para investigación o descartados según nuestra decisión.

He/Hemos sido informada/as/os y comprendo/comprendemos que los embriones que presenten aneuploidías viables (compatibles con la vida) o mosaicismo, pueden ser donados a Cegyr para investigación, pueden ser des descartados o pueden ser mantenidos en criopreservación según nuestra decisión. He/Hemos sido informada/as/os y comprendo/comprendemos que de querer transferir a futuro estos embriones, deberemos dejarlo establecido mediante un consentimiento específico.

### CONSENTIMIENTO

Con la firma del presente instrumento yo.....<sup>1</sup> junto a.....<sup>2</sup> **exteriorizo/exteriorizamos mi/nuestra voluntad**, plenamente consciente/s y libre/s, de realizar la técnica de .....<sup>3</sup>, a mis/nuestros embriones y **AUTORIZO/AUTORIZAMOS** a los profesionales médicos de la Institución a aplicarme/nos el tratamiento y las técnicas necesarias para tal fin.

Así mismo, en el caso de existir embriones no viables, yo.....<sup>1</sup> junto a.....<sup>2</sup> consiento/consentimos en .....<sup>4</sup> los mismos. Para el caso de existir embriones viables pero con alteraciones cromosómicas (ej.: trisomía 21, 18, 13, monosomía del cromosoma X, mosaicismo, etc.) yo.....<sup>1</sup> junto a.....<sup>2</sup> consiento/consentimos en.....<sup>5</sup> los mismos.

Para el supuesto de suscitarse conflictos judiciales en la interpretación del presente documento, acordamos someternos a la jurisdicción de los tribunales Civiles Ordinarios de la Ciudad de Buenos Aires.

Es responsabilidad de los pacientes notificar al centro médico sobre cualquier modificación del domicilio denunciado durante la duración de la criopreservación. Caso contrario resultará válido éste a los efectos de lo que aquí se consiente.

<sup>1</sup> Consignar nombre y apellido

<sup>2</sup> Consignar nombre y apellido o cruzar el renglón

<sup>3</sup> Consignar PGD o PGS según corresponda

<sup>4</sup> Consignar Descartar o Donar para investigación

<sup>5</sup> Consignar Descartar, Donar para investigación o mantener la criopreservación

### PACIENTE 1

Apellidos y Nombres:.....D.N.I./Pasaporte:.....Edad:.....

Domicilio:.....CP:.....

Localidad:.....Pcia.:.....País:.....

Teléfono:.....Celular:.....Mail:.....

.....  
Firma, aclaración y fecha

### PACIENTE 2

Apellidos y Nombres:.....D.N.I./Pasaporte:.....Edad:.....

Domicilio:.....CP:.....

Localidad:.....Pcia.:.....País:.....

Teléfono:.....Celular:.....Mail:.....

.....  
Firma, aclaración y fecha

### MÉDICO TRATANTE .....

Firma, sello y fecha

En este acto se firman 2 (dos) ejemplares del presente consentimiento. Se hace constar que una de las copias del presente consentimiento será entregada a la/as/os pacientes y la restante quedará archivada en el Establecimiento Sanitario.