

## DESCRIPCIÓN DE LA PRUEBA

La detección genética preimplantatoria (Preimplantation Genetic Screening, PGS) es una prueba que se realiza en una pequeña muestra de células de un embrión para evaluar sus cromosomas. Los cromosomas son las estructuras que se encuentran dentro de las células y que contienen la información genética necesaria para que el cuerpo crezca, se desarrolle y se mantenga sano. Existen 23 pares de cromosomas (46 en total). Los cromosomas de los pares 1 a 22 se denominan autosomas y se encuentran presentes tanto en los hombres como en las mujeres. El par de cromosomas número 23 determina si somos hombres (XY) o mujeres (XX). Los cambios en la cantidad o la estructura de los cromosomas pueden hacer que un embrión no logre implantarse y que se produzca un aborto espontáneo, o pueden llevar al nacimiento de un bebé con un trastorno genético. El objetivo de la PGS es identificar embriones con cromosomas normales a fin de incrementar las probabilidades de un embarazo saludable.

## BENEFICIOS, RIESGOS Y LIMITACIONES

### Beneficios de la PGS

Las anomalías cromosómicas son uno de los motivos más frecuentes de los fracasos en la implantación y los abortos espontáneos que se producen en las primeras 12 semanas de embarazo. Aproximadamente, entre el 50 % y el 60 % de los abortos espontáneos que se producen en el primer trimestre se deben a una anomalía cromosómica del feto. Es posible que los embriones cromosómicamente anormales no se diferencien de los embriones cromosómicamente normales en la apariencia microscópica general, lo cual hace difícil identificar qué embriones tienen mayor posibilidad de lograr una implantación y un embarazo satisfactorios. Cuando se transfiere un embrión cromosómicamente normal, la posibilidad de una implantación y un embarazo satisfactorios aumenta significativamente.

### Riesgos y limitaciones de la PGS

#### **Riesgos relacionados con la biopsia al embrión**

Aunque la *fertilización in vitro* (FIV) se ha usado de manera satisfactoria en decenas de miles de embarazos en todo el mundo sin un aumento documentado del riesgo de malformaciones congénitas o trastornos del desarrollo, el proceso de PGS requiere una biopsia del embrión y esta biopsia conlleva riesgos. Generalmente, las biopsias se realizan 3 días después de la fertilización o 5/6 días después de la fertilización. Las biopsias que se realizan en el **día 3** (blastómero) implican la extracción de una sola célula del embrión en las etapas 8 a 10 del desarrollo celular. Las biopsias que se realizan en el **día 5/6** (trofocotodermo) implican la extracción de aproximadamente 5 a 10 células de la capa celular exterior del embrión, lo cual deja intacta la masa celular interior, que se convertirá en el bebé en gestación. Los riesgos relacionados con la biopsia al embrión incluyen los siguientes:

- El embrión se puede dañar durante el proceso de la biopsia.
- Es posible que la muestra sea insuficiente y que se necesite una segunda biopsia.

Tenga en cuenta que, aunque las muestras para la biopsia se enviarán a CombiMatrix para su análisis, sus embriones permanecerán en el establecimiento de su especialista en fertilidad.

\_\_\_\_\_  
Iniciales del paciente

\_\_\_\_\_  
Iniciales de la pareja

#### **Riesgos relacionados con la clínica/el especialista en FIV**

También existen riesgos asociados con el proceso clínico de FIV:

- Es posible que no haya embriones (normales o anormales) disponibles para la transferencia después de la biopsia.
- Es posible que se transfiera al útero un embrión que no correspondía.
- La transferencia de un embrión cromosómicamente normal no garantiza una implantación ni un embarazo satisfactorios.

\_\_\_\_\_  
Iniciales del paciente

\_\_\_\_\_  
Iniciales de la pareja

#### **Riesgos técnicos y analíticos**

CombiMatrix emplea etiquetas con códigos de barras individuales para los embriones y procedimientos estrictos de rastreo y control de muestras a fin de minimizar el riesgo de que se produzcan errores técnicos; sin embargo, pueden producirse errores que tengan como resultado la falta de diagnóstico o un diagnóstico incorrecto.

- **Falta de diagnóstico:** Es posible que haya dificultades técnicas con la prueba o que la muestra en sí misma no brinde datos de la calidad adecuados, lo cual puede hacer que la prueba fracase. Las causas frecuentes incluyen ausencia de ADN o ADN de mala calidad de la biopsia del embrión.

## BENEFICIOS, RIESGOS Y LIMITACIONES (cont.)

- **Diagnóstico incorrecto:** Generalmente se considera que el riesgo de diagnóstico incorrecto es de <4 %. Esto incluye el riesgo de tener un **falso negativo** (los resultados de la PGS son normales pero el embrión es cromosómicamente anormal) o un **falso positivo** (los resultados de la PGS no son normales pero el embrión es cromosómicamente normal). Este riesgo se aplica tanto a anomalías cromosómicas como al sexo del embrión. Una reconocida fuente de diagnóstico incorrecto es el **mosaicismo embrionario**, un fenómeno en el que las células en las cuales se realiza la biopsia no representan, desde el punto de vista genético, al resto del embrión. El mosaicismo puede ser detectado mediante esta prueba o no.

\_\_\_\_\_  
Iniciales del paciente

\_\_\_\_\_  
Iniciales de la pareja

### Límites técnicos de la detección

La PGS está diseñada para detectar si se ganan o pierden cromosomas enteros o regiones grandes de un cromosoma específico. La PGS no detecta lo siguiente:

- **Trastornos monogénicos:** Si se desea realizar una prueba para detectar un trastorno monogénico, debe realizarse un diagnóstico genético preimplantatorio (Preimplantation Genetic Diagnosis, PGD), de estar disponible, además de la PGS.
- **Poliploidia:** La secuenciación de última generación no puede detectar de manera rutinaria la presencia de un conjunto adicional completo dentro de un embrión (69 cromosomas en lugar de los 46 habituales).
- **Reordenamientos cromosómicos equilibrados:** La presencia de un reordenamiento cromosómico equilibrado no se puede identificar con el método actual.
- **Pequeñas ganancias o pérdidas de cromosomas <20 Mb:** La PGS no puede identificar ganancias o pérdidas de material cromosómico que sean menores a 20 Mb en tamaño, incluso si dichas anomalías tienen el potencial para generar un trastorno cromosómico.

\_\_\_\_\_  
Iniciales del paciente

\_\_\_\_\_  
Iniciales de la pareja

### Otros riesgos asociados con el embarazo

El riesgo general para la población de tener un hijo con una malformación congénita es de aproximadamente 2 a 3 %. La PGS no reduce este riesgo. El retraso en el desarrollo, el retraso mental y el autismo o los trastornos del espectro autista tienen muchas causas posibles. La PGS no detecta ni disminuye los riesgos de estas afecciones.

\_\_\_\_\_  
Iniciales del paciente

\_\_\_\_\_  
Iniciales de la pareja

### Recomendación de seguimiento para diagnóstico prenatal

Debido a los riesgos asociados con la prueba PGS, esta no debe verse como un reemplazo de las pruebas de diagnóstico prenatales mediante biopsia coriónica (chorionic villus sampling, CVS) o amniocentesis. Si no desea realizarse un análisis de diagnóstico confirmatorio, puede analizar otras opciones para la detección con su proveedor de atención prenatal.

\_\_\_\_\_  
Iniciales del paciente

\_\_\_\_\_  
Iniciales de la pareja

## RESULTADOS DE LA PRUEBA E INTERPRETACIÓN

### PGS para aneuploidia

- **Normal:** No se detectaron anomalías en todo un cromosoma o en segmentos de cromosomas.
- **Anormal:** Se detectaron una o más anomalías en todo un cromosoma o en segmentos de cromosomas.
- **Perfil no interpretable/caótico:** Las anomalías que implican la totalidad o la mayoría de los cromosomas se consideran ininterpretables y no proporcionan un resultado normal o anormal definitivo.
- **Error de amplificación:** Si la cantidad y calidad del ADN es insuficiente, no se puede amplificar y no se pueden informar resultados.

\_\_\_\_\_  
Iniciales del paciente

\_\_\_\_\_  
Iniciales de la pareja

## CONFIDENCIALIDAD Y ASESORAMIENTO GENÉTICO

- Se recomienda obtener asesoramiento genético respecto a los beneficios, los riesgos y las limitaciones de la PGS *antes* de la prueba. Una vez que se tengan los resultados de la PGS, también se recomienda obtener asesoramiento genético para revisar los resultados. Según los resultados de la PGS, es posible que se indiquen más pruebas y/o evaluaciones de diagnóstico.
- Para proteger la confidencialidad de la paciente, los resultados de la prueba solo pueden divulgarse a entidades autorizadas, tales como: el médico que deriva a la paciente, el asesor de genética, el laboratorio de referencia, la paciente o el representante personal de la paciente.
- Además de las pruebas indicadas por su médico, no se realizarán otros análisis con su muestra. Las pruebas adicionales requieren otro consentimiento expreso de su parte.
- Todas las muestras se destruyen después de transcurridos 60 días; sin embargo, todo ADN restante que se haya extraído se conserva durante 2 años. Tiene la opción de permitir que CombiMatrix anonimice de manera total la muestra y que le quite toda la información médica protegida a fin de usar esta muestra para propósitos educativos o de validación. **Si desea otorgar su consentimiento a fin de que su muestra anonimizada se use para propósitos educativos y de validación de laboratorio, escriba sus iniciales aquí:** \_\_\_\_\_ (paciente) \_\_\_\_\_ (pareja)

\_\_\_\_\_  
Iniciales del paciente

\_\_\_\_\_  
Iniciales de la pareja

## ALTERNATIVAS A LA PGS

Los riesgos, los beneficios y las limitaciones de la PGS deben analizarse con su especialista en fertilidad y/o un asesor de genética. La PGS es una prueba opcional que se ofrece para mejorar la probabilidad de tener un embarazo exitoso y un hijo sano. No está obligada a realizarse la PGS, incluso si su especialista en fertilidad lo recomienda. Si no desea realizarse la PGS, pero quiere conocer el estado cromosómico de su embarazo, es posible realizar pruebas diagnósticas en una muestra prenatal obtenida mediante biopsia coriónica o amniocentesis.

\_\_\_\_\_  
Iniciales del paciente

\_\_\_\_\_  
Iniciales de la pareja

## COSTO DE LA PRUEBA

Los cargos por la PGS son adicionales a cualquier otro costo asociado con su ciclo de FIV. La prueba no puede realizarse si CombiMatrix no recibe su pago y su formulario de consentimiento firmado. Si paga la PGS, pero esta no se realiza (cancelación de la prueba antes de que CombiMatrix reciba las muestras o falta de embriones apropiados para la biopsia), se le reembolsará el pago por completo.

\_\_\_\_\_  
Iniciales del paciente

\_\_\_\_\_  
Iniciales de la pareja

## PREGUNTAS SOBRE LA PGS

Es importante que tome una decisión totalmente informada respecto a si desea o no proseguir con la prueba de PGS y que dicha decisión se base en una comprensión adecuada de los posibles beneficios y los posibles riesgos y limitaciones de la prueba. Al escribir sus iniciales a continuación, certifica que ha tenido la oportunidad de que se respondan sus preguntas y que desea continuar con la PGS.

\_\_\_\_\_  
Iniciales del paciente

\_\_\_\_\_  
Iniciales de la pareja

## ACUERDO DE ARBITRAJE

Usted acepta que cualquier controversia, disputa o desacuerdo legal que surja de los servicios proporcionados por CombiMatrix se resolverá mediante arbitraje vinculante de la Asociación Estadounidense de Arbitraje (American Arbitration Association), de conformidad con las normas aplicables que estén vigentes en el momento. Cualquier decisión tomada en arbitraje puede presentarse como sentencia en cualquier tribunal de jurisdicción competente. Todo arbitraje tendrá lugar en la oficina de la Asociación Estadounidense de Arbitraje más cercana a las oficinas corporativas de CombiMatrix al momento de la presentación. Todas las disputas se resolverán de conformidad con las leyes del estado de California.

## ACUERDO DE ARBITRAJE (cont.)

Al firmar a continuación, por el presente:

- Acepto el acuerdo de arbitraje que se establece anteriormente y renuncio al derecho de realizar un juicio por jurado respecto a todas las reclamaciones cubiertas por dicho acuerdo de arbitraje.
- Renuncio al derecho de que se reciba evidencia solo si se considera admisible bajo la aplicación de normas sobre evidencia.
- Renuncio al derecho sobre ciertos procedimientos de descubrimientos que se encuentran disponibles de conformidad con el Código Procesal Civil de California (California Code of Civil Procedure).
- Reconozco que se me ha asesorado y que he tenido la oportunidad de consultar a un asesor jurídico independiente respecto a este acuerdo de arbitraje.
- Reconozco que mi firma en este Formulario de consentimiento para la paciente me obliga a participar en un arbitraje si surge una disputa de este acuerdo.

Nombre del paciente: \_\_\_\_\_

FECHA DE NAC.: \_\_\_\_\_

Firma del paciente: \_\_\_\_\_

Fecha: \_\_\_\_\_

Nombre de la pareja: \_\_\_\_\_

FECHA DE NAC.: \_\_\_\_\_

Firma de la pareja: \_\_\_\_\_

Fecha: \_\_\_\_\_