



## FORMULARIO DE CONSENTIMIENTO PARA EL DESARROLLO DE LA PRUEBA DE GENETICA EMBRIONARIA PREIMPLANTE PARA ENFERMEDADES MONOGENETICAS

Paciente:

Pareja:

### **PROPÓSITO:**

Los científicos de Embriogenetic ("EG") buscan desarrollar y optimizar técnicas para analizar de manera segura y efectiva las características genéticas de los embriones, antes del implante (en conjunto llamadas «pruebas genéticas preimplante», con siglas PGT). Sin embargo, antes de realizar las pruebas PGT, EG debe determinar si puede crear una prueba molecular confiable (ADN) para nosotros, que ayude a predecir una condición genética particular. Si se puede desarrollar esta prueba, podría ser posible seleccionar solamente aquellos embriones libres de una anomalía genética o cromosómica particular para la implantación en la fertilización in vitro (IVF) y transferencia de embriones.

Este consentimiento está limitado a pruebas genéticas para determinar si se puede crear para nosotros una técnica de prueba molecular confiable, que podría usarse si decidimos participar en pruebas PGT separadas con el fin de analizar el rasgo genético o cambio en nuestros cromosomas. Hemos proveído cierta información familiar y genética a EG, la cual sugiere que podría ser posible crear una prueba molecular (ADN) para analizar los siguientes trastornos genéticos en nuestros embriones:

Condición/mutación genética para análisis:

Si una vez completado el desarrollo de la prueba decidimos participar en procedimientos adicionales de PGT, nos pedirán que firmemos un consentimiento informado en el que se explique el propósito, los procedimientos, los riesgos, los beneficios y otras consideraciones para las PGT asociadas con la IVF y el ET. Participaremos en las pruebas PGT en embriones solamente si decidimos hacerlo.

### **DESCRIPCION DEL PROCESO DE INVESTIGACION PARA DISEÑAR UNA PRUEBA MOLECULAR (ADN)**

Con el fin de desarrollar una prueba molecular (ADN) confiable para el trastorno genético, EG necesitará la información descrita a continuación, y estamos de acuerdo en facilitarla:

1. Proveeremos información sobre si presentamos características de la condición genética a ser analizada, tal como copias de registros médicos relevantes y registros de cualquier prueba genética que nos hayan hecho a nosotros y a miembros pertinentes de nuestras familias.
2. Estamos de acuerdo en ser entrevistados por el personal de EG para verificar la información sobre nuestro árbol genealógico y nuestro lugar dentro de él (nuestros ancestros).
3. Uno de nosotros o ambos (según EG considere necesario para el desarrollo del sistema) proveerá una muestra de sangre de aproximadamente 5 cc (1 cucharadita) o muestra de hisopado bucal.
4. También estamos de acuerdo en dar muestras de sangre de aproximadamente 5 cc (1 cucharadita) o muestra de hisopado bucal de nuestros hijos, si los tenemos, según EG considere necesario para el desarrollo del sistema.
5. Si el personal de EG determina que se necesitan muestras de ADN de otros miembros de la familia para mejorar la confiabilidad de la prueba para nosotros, ayudaremos a EG a contactarse con esas personas para pedirles su participación voluntaria, obtener un consentimiento informado y solicitar la donación de una muestra de sangre de 5 cc (1 cucharadita) o de hisopado bucal, para este estudio.
6. Si el desarrollo de la prueba molecular (ADN) requiere

de una muestra de semen para examinar un espermatozoide, la pareja masculina está de acuerdo en proveer dicha muestra.

7. También proveeremos información que podría usarse para determinar si la IVF es viable para nosotros.

El procedimiento para obtener muestras de sangre es el mismo que para una prueba de sangre de rutina. Todas las muestras de sangre obtenidas se enviarán a EG, donde se extraerá el ADN. Los investigadores usarán este material genético para buscar marcadores ADN (etiquetas) que ayuden a predecir la presencia de la condición genética de la prueba. Como la prueba molecular (ADN) se aplica solamente a células individuales, es conveniente hacer una prueba que utilice múltiples marcadores ADN. De esta manera, si la prueba de un marcador o mutación falla o no provee suficiente información, es posible usar otros marcadores ubicados cerca de la mutación para buscar el cambio en el gen o el cromosoma específico.

En muchos casos, una vez desarrollada la prueba molecular (ADN), EG debe determinar si esta puede aplicarse con éxito a células individuales. Esto se logra aplicando la prueba a células individuales extraídas de la sangre. Para condiciones relacionadas con la contribución masculina al embrión, el desarrollo de PGT podría requerir la obtención de una muestra de semen para examinar un espermatozoide individual.

Yo NO recibiré ningún resultado del sistema PGT que EG desarrolle. Este sistema se usará solamente para propósitos internos, con el fin de hacer pruebas a embriones creados mediante IVF. Los familiares que hubiesen proveído muestras de ADN para crear un sistema PGT tampoco recibirán ningún resultado.

Si EG desarrolla con éxito una prueba molecular (ADN), la prueba para este trastorno NO será 100% correcta. La meta de este proceso inicial es desarrollar una «PRUEBA CONFIABLE», definida por EG de la siguiente manera:

- Para análisis de cromosomas, una prueba confiable tiene un estimado de 85 a 90% de confiabilidad (menos de 15% probabilidad de diagnóstico errado).
- Para análisis de mutación de un solo gen, una prueba se considera confiable si alcanza 90% de confiabilidad (menos de 10% probabilidad de diagnóstico errado).

Entendemos que solamente seremos elegibles para participar en procedimientos PGT adicionales si se desarrolla una prueba molecular (ADN) para nosotros que cumpla con los anteriores criterios de confiabilidad. Nos informarán si los resultados no alcanzan el grado de confiabilidad requerido.

## **RIESGOS EN EL DESARROLLO DEL SISTEMA DE PGT**

Entendemos que el proceso está diseñado para minimizar los riesgos. Entre estos están la incomodidad de la aguja en la vena al obtener la muestra de sangre y la posibilidad de causar un moretón o una infección en el lugar de la toma de muestra.

También entendemos que existe el riesgo de que EG no pueda desarrollar una prueba molecular (ADN) «confiable» para el trastorno genético específico, para su uso en conexión con PGT en embriones. Además, aunque EG pueda desarrollar una prueba «confiable», existe el riesgo de que el resultado no prediga el trastorno genético o produzca resultados no concluyentes si se aplica a los embriones.

También estamos conscientes de que existen riesgos financieros para nosotros. Reconocemos que nos han informado a fondo de todos los costos en conexión con el desarrollo de la prueba. También entendemos y estamos de acuerdo en que estamos obligados a pagar por esos costos, aun en caso de que los científicos de EG no puedan desarrollar una prueba molecular (ADN) «confiable» para nosotros. Entendemos también que si se desarrolla una prueba «confiable» y se usa para PGT, pero esta no puede predecir el trastorno genético o produce resultados no concluyentes, no recuperaremos el costo del desarrollo.

## **BENEFICIOS DEL DESARROLLO DEL SISTEMA DE PGT**

Nuestra participación es limitada a pruebas genéticas, las que determinarán si se puede crear una prueba molecular (ADN) «confiable», que permitiría hacer una prueba del trastorno genético a nuestros embriones, si decidimos participar en PGT en embriones. Si decidimos participar en PGT adicionales, la prueba desarrollada para nosotros se usará para el análisis genético de nuestros embriones con el fin de mejorar las probabilidades de evitar un trastorno genético en el embarazo que resulte de los procedimientos de IVF/ET, y de esa manera reducir la probabilidad de tener que enfrentarnos a la decisión de determinar el embarazo de un feto afectado por este trastorno genético.

No participaremos en pruebas PGT adicionales a menos que decidamos hacerlo y firmemos un consentimiento informado en el que se explique el propósito, los procedimientos, los riesgos, los beneficios y otras consideraciones para las PGT asociadas con IVF/ET.

**También entendemos, sin embargo, que ni el embarazo ni la ausencia de enfermedades genéticas en un feto o hijo puede asegurarse como resultado de estos procedimientos. No nos han dado garantías sobre el resultado de estos procedimientos.**

## **CONFIDENCIALIDAD**

Entendemos que la información obtenida sobre nosotros durante este proceso será tratada como

confidencial y que nuestra identidad no será revelada intencionalmente sin nuestro consentimiento previo, excepto en las siguientes circunstancias. Si una autoridad reguladora del gobierno, como la Administración de Medicamentos y Drogas o el Instituto Nacional de Salud, obtiene jurisdicción sobre PGT, dicha entidad del gobierno podría tener acceso a toda la información relacionada con nuestra participación en este proceso.

A pesar de los esfuerzos de EG para mantener la confidencialidad, existen riesgos de que otros individuos, entre ellos familiares que contribuyeron en este estudio con información o con muestras de ADN, sepan que nos han hecho pruebas y conozcan los resultados de estas.

### **ESTUDIOS MÉDICOS Y PUBLICACIONES MÉDICAS EN CURSO**

También estamos de acuerdo en que detalles médicos específicos sobre nosotros podrían incluirse en publicaciones médicas y de otro tipo sin autorización adicional, siempre y cuando se hagan esfuerzos razonables para ocultar nuestra identidad.

Es posible que nuestra participación en este procedimiento contribuya al desarrollo de técnicas que podrían ayudar a otras parejas y/o contribuir en la obtención de información nueva y útil para la ciencia médica. Por ello, autorizamos a tomar y publicar fotografías y/o hacer grabación audiovisual de procedimientos de laboratorio asociados con estos procedimientos, con el fin de lograr avances en la educación e investigación médicas, siempre que nuestra identidad no se dé a conocer. Estamos de acuerdo que, con nuestro consentimiento previo, nuestras identidades se pueden dar a conocer. Además, estamos de acuerdo en que invitados de EG observen los procedimientos o el trabajo de laboratorio.

### **RESPONSABILIDAD FINANCIERA**

Reconocemos que EG nos ha informado de todos los costos asociados con el desarrollo de pruebas y PGT. Entendemos que somos responsables por los costos de cualquier prueba/procedimiento al que nos sometamos y los

costos asociados, tales como costos de medicamentos y gastos de viaje y alojamiento y todos los costos de IVF/ET. Entendemos que también somos responsables por cualquier costo médico adicional incurrido debido a complicaciones u otra atención médica requerida como resultado de nuestra participación en estos procedimientos. Entendemos que la cobertura del seguro médico para todas o alguna de las partes del proceso podría no estar disponible y reconocemos, conjunta e individualmente, nuestra responsabilidad por el pago de dichos costos, incluyendo cobros de hospital y de laboratorio, y los honorarios profesionales de médicos. Todas las preguntas sobre los cobros por estos diversos procedimientos han sido respondidas a nuestra satisfacción.

En conexión con el desarrollo de pruebas genéticas que podrían ser aplicables a PGT con IVF/ET, entendemos que si la prueba desarrollada no resulta en un método «confiable» de prueba aplicable a nuestros óvulos y/o embriones no vamos a recuperar el costo del desarrollo de la prueba.

### **ACUERDO DE PARTICIPAR**

Hemos recibido una copia de este formulario de consentimiento, lo hemos leído detenidamente y considerado su contenido. Hemos tenido la oportunidad de hacer preguntas sobre los procedimientos, los riesgos, los posibles resultados, las alternativas y las consideraciones adicionales asociadas con esta tecnología. Hemos tenido el tiempo adecuado para estudiar nuestra decisión y hemos tomado una decisión informada de forma voluntaria. Nosotros voluntariamente accedemos a proveer muestras de ADN (de sangre o bucal), muestras de semen y todos los registros médicos, incluyendo resultados de pruebas genéticas, ancestros familiares y otra información, según sea necesario para el desarrollo del sistema. Con nuestras iniciales y nuestras firmas en este formulario, autorizamos a que EG trate de desarrollar un sistema PGT para nuestra familia. Reconocemos que podría no ser posible para EG crear un sistema preciso de PGT para nuestra familia. Aceptamos y asumimos todos los riesgos asociados y la responsabilidad financiera para el desarrollo de este sistema.

**HE LEÍDO Y ENTENDIDO COMPLETAMENTE ESTE CONSENTIMIENTO Y LO FIRMO VOLUNTARIAMENTE.**

---

Nombre en letra de imprenta Firma del paciente

Fecha

---

Nombre en letra de imprenta Firma de la pareja

Fecha

<input type="text"/>	<input type="text"/>
----------------------	----------------------