

Consentimiento Informado para la Prueba de Tamizaje Cromosómico Preimplantacional (PGT-A).

Semper Genomics SA de CV tiene el gusto de brindarle la siguiente información sobre la prueba **Embriotest Plus™ (ETP)** de tamizaje cromosómico preimplantacional, PGT-A. Le pedimos que por favor lea cuidadosamente la información que aquí se le proporciona para el servicio solicitado.

Las tecnologías de reproducción asistida, como la fertilización in vitro, se apoyan en análisis moleculares como PGT-A para seleccionar embriones que tengan mayor probabilidad de implantación y tasa de éxito. Con este propósito, **Embriotest Plus™** ofrece el análisis exhaustivo de todos los cromosomas del embrión.

Normalmente existen 23 pares de cromosomas en cada célula humana; un cambio en el número (pérdida o ganancia) de cromosomas recibe el nombre de aneuploidía. La ganancia de un cromosoma completo lleva el nombre de "trisomía", mientras su pérdida se conoce como "monosomía".

Las aneuploidías son el resultado de errores de segregación cromosómica durante el desarrollo del embrión, pudiendo ocasionar inviabilidad de este o enfermedades. Los síndromes más comunes asociados a aneuploidías son Síndrome de Patau (trisomía 13), Síndrome de Edwards (trisomía 18), Síndrome de Down (trisomía 21), Síndrome de Turner (monosomía X), Síndrome de Klinefelter (cariotipo XXY), entre otros.

El servicio que ofrece **Semper Genomics (SG)** comienza a partir de la recolección de la biopsia embrionaria obtenida por el laboratorio de reproducción asistida de la clínica responsable de su tratamiento de fertilidad.

INFORMACIÓN ADICIONAL SOBRE LA PRUEBA EMBRIOTEST PLUS™

1. Ofrece un análisis exhaustivo de los 46 cromosomas de embriones humanos para detectar posibles ganancias o pérdidas de material genético (aneuploidías) incluyendo los cromosomas sexuales.
2. Emplea la técnica de secuenciación masiva de nueva generación (NGS) para el escaneo (tamizaje) de los cromosomas.
3. Permite seleccionar aquellos embriones cromosómicamente normales de entre todos los embriones evolutivos de una paciente, lo que incrementa, pero no asegura sus posibilidades reproductivas y evolutivas adecuadas para dar lugar a un hijo sano.
4. No es una prueba diagnóstica. El resultado debe interpretarse por el médico responsable de este servicio para el seguimiento de la paciente.
5. No detecta las anomalías provocadas por translocación balanceada, inversión, anillo, disomía uniparental, enfermedad monogénica/poligénica, etc. Su uso tampoco puede excluir las anomalías cromosómicas del mosaico embrionario.
6. Las posibles causas de resultados positivos/negativos erróneos incluyen: mosaicismo (mezclas de células cromosómicamente normales y anormales del embrión) o anomalía cromosómica en cualquiera de los padres.
7. La identificación de sexo embrionario puede ser errónea si el valor detectado está dentro de la zona gris.
8. **Semper Genomics** no se responsabiliza por la tasa de éxito del embarazo, la viabilidad del embrión, la receptividad de la paciente, la implantación, ni otros riesgos asociados al proceso de fertilización asistida.
9. El alcance de ETP se limita a informar los hallazgos cualitativos de ganancia o pérdida cromosómica (aneuploidías) de la biopsia embrionaria analizada por secuenciación masiva.

SOBRE EL SERVICIO DE SEMPER GENOMICS

1. El paciente asiente este documento como un **Consentimiento Informado**, para que SG como tercer involucrado pueda procesar sus muestras mediante la prueba ETP bajo su consentimiento.
2. El servicio de **EmbrioTest Plus™** incluye:
 - a) Entrega de un kit (caja con 24 tubos 0.2 ul con 2.5 ul de búfer PBS 1X) para toma de muestras (biopsia embrionaria).
 - b) Recolección de las muestras por el servicio logístico de SG.
 - c) Extracción y amplificación del DNA en el caso de las biopsias.
 - d) Procesamiento de las muestras por secuenciación masiva de nueva generación (NGS).
 - e) Entrega de reportes técnicos al médico responsable con la información de las aneuploidías encontradas en cada muestra.
3. Las muestras son recolectadas y trasladadas por personal de (SG) al laboratorio ubicado en Santa. Margarita No. 108, Piso 3, consultorios 9-11, Insurgentes San Borja, Benito Juárez, CP. 03100, con aviso de funcionamiento ante COFEPRIS número 2309145056X00042.
4. Para solicitar el servicio acuda a su médico tratante.
5. El procesamiento de las muestras está condicionado a la inspección de calidad de mismas, determinada por el personal técnico de SG bajo los criterios mencionados a continuación.

CRITERIOS DE EXCLUSIÓN DE MUESTRAS

1. NO concordancia en el número y el código de identificación de las muestras con los datos registrados en el *Formato de Recolección, Identificación y Transporte de Muestras para EmbrioTest Plus™*.
2. Descongelación de las muestras: se solicita que estas permanezcan congeladas (-20°C) para mantener la integridad del material genético antes de su recolección. De ser posible, centrifugarlas previo a su congelación.
3. Ausencia de muestra: que el microtubo no contenga la muestra.
4. En caso de exclusión de alguna o todas las muestras, se le notificará al médico responsable en el Reporte de Resultados.

LIMITACIONES Y RIESGOS DE LA PRUEBA

1. Por otro lado, y como cualquier prueba analítica, **EmbrioTest Plus™** presenta factores y limitaciones de la técnica que pueden afectar los resultados, como son:
 - a) La degradación de la muestra por mal almacenamiento y/o manejo incorrecto de las mismas (perturbación en la cadena de frío).
 - b) La prueba se limita a ser un análisis cualitativo del genoma embrionario.
 - c) La NO amplificación del genoma por algún inhibidor intrínseco de la muestra.
2. El tiempo de entrega del reporte técnico es de hasta 15 días hábiles a partir de la recepción de muestras en laboratorio.
3. El reporte técnico tiene un valor cualitativo exclusivamente. El archivo digital (*.PDF) será enviado por correo electrónico a las direcciones designadas en el *Formato de Recolección, Identificación y Transporte de Muestras para EmbrioTest Plus™* que es entregado con el kit para toma de muestras.

4. **Semper Genomics** dará por terminado el servicio y entenderá la conformidad de los resultados 72 horas posteriores al envío del archivo de no recibir ninguna notificación por parte del médico responsable.

Este tipo de pruebas conllevan un riesgo de resultados positivos/negativos erróneos. Dichos resultados ocurren comúnmente por causas biológicas llamadas "mosaicismos", presentes en aproximadamente el 5% de las biopsias embrionarias. El mosaicismo se refiere a que el embrión puede tener células con diferentes números de cromosomas (ploidía), tanto el número normal (euploidía) como el anormal (aneuploidía). Otros factores importantes que conllevan a resultados incorrectos son la contaminación de las muestras, problemas de codificación, variantes genéticas raras que interfieran con el análisis, complicaciones técnicas y error humano. Entre todos estos factores, la probabilidad de un resultado incorrecto no asociado a mosaicismo es de aproximadamente el 2%.

CONFIDENCIALIDAD DE LOS DATOS

1. Los resultados de la prueba serán resguardados bajo estricta confidencialidad y podrán proporcionarse por medio electrónico solamente a las personas asignadas en los formatos correspondientes. El resguardo de información será de 90 días naturales a partir del envío de resultados, posterior a esa fecha serán eliminados.

FIRMAS DE CONFORMIDAD

 <p>Nombre Fecha y firma de conformidad del paciente</p>	 <p>Nombre Fecha y firma de la pareja</p>
--	--

<p>Nombre Fecha y firma de conformidad del médico responsable</p>
