

CONSENTIMIENTO INFORMADO PARA TRANSFERENCIA DE EMBRIONES MOSAICOS TRAS CICLO DE DIAGNÓSTICO GENÉTICO PREIMPLANTACIONAL (DGP)

Definición y frecuencia. Un embrión mosaico es aquel en el que se detecta al menos 2 o más líneas celulares con dotación cromosómica diferente. Su frecuencia es relativamente baja, cifrándose entre el 15-20% de todos los embriones analizados mediante DGP.

Conocimiento actual del mosaicismo embrionario: El conocimiento del mosaicismo embrionario hoy día es muy limitado. Según la escasa literatura científica existente, se ha demostrado que la transferencia de estos embriones pueden llegar a dar lugar a recién nacidos sanos (1) en una proporción variable llegando incluso a ser del 40%, dependiendo de los cromosomas implicados así como de la proporción del mosaicismo detectado.

Implicaciones clínicas: La transferencia de embriones mosaicos no ha demostrado tener un mayor impacto sobre los nacidos vivos procedentes de fecundación in vitro con respecto a la población natural, por lo que se podría plantear su transferencia en aquellos supuestos en los que no existan alternativas (ausencia de embriones cromosómicamente normales e imposibilidad de realizar un nuevo ciclo de DGP). Además, la decisión de plantear su utilización se debe contemplar considerando además el porcentaje de mosaicismo detectado, así como los cromosomas implicados en el mosaicismo, tal y como recomiendan algunas sociedades científicas (2). También se ha observado que los embriones mosaicos sí han demostrado tener un potencial menor de implantación, así como un mayor riesgo de aborto, frente a aquellos diagnosticados como cromosómicamente normales (3).

Por todo ello, y en resumen, hemos entendido y aceptado lo siguiente:

- Los embriones mosaicos, aunque en menor proporción que los embriones normales, pueden llegar a dar lugar a nacimientos de niños sanos.
- Debido a su naturaleza cromosómica, teóricamente podrían producir algunas alteraciones en los recién nacidos, aunque no parece haber un incremento significativo en dicha relación, al menos demostrada.
- Su transferencia ha demostrado tener un menor potencial de implantación y una mayor tasa de aborto comparado con la transferencia de embriones cromosómicamente normales.
- Sólo aquellos embriones mosaicos que presenten determinadas características podrían proponerse para transferencia uterina, dependiendo de la proporción del mosaicismo detectado así como de los cromosomas implicados que pudieran tener implicaciones clínicas. Se considerarán siempre como **segunda opción**, en ausencia de embriones cromosómicamente normales (euploides) o imposibilidad de realización de nuevo ciclo de DGP.
- La aplicación de un adecuado diagnóstico prenatal está encarecidamente recomendado en caso de producirse gestación evolutiva.

Firma paciente:

Firma cónyuge:

Por todo ello, solicitamos y deseamos que se nos realice transferencia de nuestros embriones mosaicos que reúnan aquellas características recomendadas por las sociedades científicas, las cuales hacen referencia a situaciones que tienen baja o nula implicación clínica en el recién nacido, según el conocimiento actual.

Referencias bibliográficas:

- (1) Greco et al, 2015. *Healthy babies after Intrauterine Transfer of Mosaic Aneuploid Blastocysts*. New England Journal of Medicine. DOI: 10.1056/NEJMc1500421
- (2) PGDIS. Position Statement on chromosome mosaicism and preimplantation aneuploidy testing at the blastocyst stage. http://www.pgdis.org/docs/newsletter_071816.html
- (3) Fragouli et al, 2017. *Analysis of implantation and ongoing pregnancy rates following the transfer of mosaic diploid-aneuploid blastocysts*. Hum Genet. DOI: 10.1007/S00439-017-1797-4.

Nombre paciente: _____ DNI: _____

Nombre pareja: _____ DNI: _____

En _____, ____ de _____ de 201____

Firma paciente:

Firma cónyuge: