

## RECOMENDACIONES DE EXPERTOS: CONSENSO DE GÉNETICA EN MEDICINA REPRODUCTIVA

Capítulo de Reprogenética - Sociedad Argentina de Medicina Reproductiva - SAMeR

En el contexto de este consenso, se considera relevante informar a la población que: *ningún estudio garantiza un recién nacido sano, ya que siempre existe un riesgo residual de tener un nacido afectado por una enfermedad génica.*

Además, los “kits” disponibles actualmente no están validados en nuestra población en cuanto a frecuencia, sensibilidad y especificidad, y algunos estudios más específicos de diagnóstico genético no se encuentran disponibles actualmente.

Las recomendaciones se agruparon teniendo en cuenta cuatro poblaciones específicas:

### **Población general en búsqueda de embarazo:**

- Asesoramiento preconcepcional con evaluación de antecedentes personales y familiares buscando factores de riesgo de enfermedades genéticas mediante la realización de una historia clínica completa con genealogía. En caso de detectar factores de riesgo se sugiere consultar a un profesional formado en genética.
- No se recomienda el screening preconcepcional a la población general en nuestro país, dado que no existe un reporte claro de la prevalencia real de enfermedades génicas en nuestra población ni la frecuencia de portador de estas enfermedades, así como de variantes patogénicas.
- Para Individuos descendientes de población judía Ashkenazi (europea central y este) se sugiere estudiar estado de portación de enfermedades prevalentes en la etnia.

### **Población que realiza tratamientos de fertilidad con gametos propios:**

- Asesoramiento preconcepcional con evaluación de antecedentes personales y familiares buscando factores de riesgo de enfermedades genéticas mediante la realización de una historia clínica completa con genealogía. En caso de detectar factores de riesgo se sugiere consultar a un profesional formado en genética.
- Se recomienda evaluar el volumen corpuscular medio en las parejas que realicen tratamiento de fertilidad con gametos propios, como método de cribado de talasemia.

- Se recomienda el estudio de cariotipo en los casos de antecedentes de: aborto recurrente, factor masculino severo y baja reserva ovárica en mujeres menores de 36 años. En los demás casos, se podría solicitar siempre que la espera del resultado del estudio no retrase el inicio del tratamiento de fertilización asistida.
- Para Individuos descendientes de población judía Ashkenazi se sugiere estudiar estado de portación de enfermedades prevalentes en la etnia.
- Se recomienda el estudio de *X frágil* en aquellas mujeres menores de 36 años con baja reserva ovárica que quieran utilizar sus óvulos en un futuro tratamiento de fertilidad.
- Se recomienda el estudio de *fibrosis quística* en los varones que presentan ausencia congénita de vasos deferentes y en la mujer que aporta el ovocito en el tratamiento conjunto con dicho paciente. En caso de dar negativo el panel de mutaciones estudiado, cuando existan los medios a nivel local, se podría realizar la secuenciación completa del gen CFTR y grandes rearrreglos. En estos casos se sugiere el asesoramiento por parte de un profesional formado en genética.
- Se recomienda informar sobre posibilidad de realizar estudios de *microdeleciones de AZF* en pacientes con azoospermia no obstructiva

**Población que realiza tratamientos de fertilidad con gametos (ovocitos y/o espermatozoides) donados:**

- Asesoramiento preconcepcional con evaluación de antecedentes personales y familiares buscando factores de riesgo de enfermedades genéticas mediante la realización de una historia clínica completa con genealogía. En caso de detectar factores de riesgo se recomienda consultar a un profesional formado en genética.
- Se sugiere informar a los pacientes receptores de gametos acerca del riesgo de enfermedades génicas y de la disponibilidad de estudios preconcepcionales de portador de enfermedades génicas. En caso de deseo de profundizar en el conocimiento de la información acerca de estos estudios se sugiere el asesoramiento con un profesional formado en genética.
- Se recomienda la firma de consentimiento informado de genética en receptores de gametas.
- Es altamente recomendable estudiar el cariotipo a los donantes de gametos.
- En caso de realizar cribado de estado de portador y que las/los donantes y/o la pareja del/la receptor/a resulten positivas/os para alguna mutación patogénica, tanto las personas estudiadas (donantes o pacientes), deberá recomendarse el asesoramiento por un profesional formado en genética.
- No se considera obligatorio el estudio de portador de enfermedades génicas en ningún donante de gametos ya que la frecuencia de mutaciones en donantes sería similar a la población general

- Si la/s persona/s receptora/s de los gametos deciden realizar estudio de estado de portador de enfermedades génicas en la/el donante, las/los donantes que resulten positivas/os para una mutación patogénica para fibrosis quística deben ser excluidas/os del programa de donación
- Si la/los receptores deciden realizar estudio de portador el/la donante y resulta positivas/os para alguna otra mutación patogénica distinta a la fibrosis quística, se debe ofrecer la posibilidad de estudiar con el mismo cribado a quien aporta el otro gameto e informar riesgo residual (matching) o de realizar la secuenciación de dicho gen.
- Las/los donantes que realicen estudios de portador de enfermedades génicas deben ser informados y deben recibir asesoramiento genético en caso de resultar portadores.

#### **En pacientes que consultan durante el curso de un embarazo**

- Se recomienda evaluación de antecedentes personales y familiares buscando factores de riesgo de enfermedades genéticas mediante la realización de una historia clínica completa con genealogía. En caso de detectar factores de riesgo se recomienda consultar a un profesional formado en genética.
- No debe ser obligatorio realizar asesoramiento riesgo y estudios genéticos de enfermedades poco frecuentes, excepto ante una consulta específica por parte de los pacientes.

***Se recomienda realizar asesoramiento con un profesional formado en genética reproductiva a los pacientes que realicen estudios de portador de mutaciones que busquen embarazo mediante tratamiento de fertilidad de alta complejidad con gametos propios y que el resultado sea positivo para alguna mutación.***

***Se recomienda, luego de otorgar información al paciente, la firma de consentimiento informado de genética.***

***Este Comité entiende que aún se requiere de una discusión sobre costo-beneficio, que en Argentina para determinados estudios no existe tecnología disponible como tampoco suficientes consultores genéticos en relación a la distribución geográfica y que es necesaria educación médica apropiada en el tema.***

***Este Comité considera que se realizará una revisión periódica sobre esta problemática.***