



Universidad de Valladolid
Grado en Enfermería
Facultad de Enfermería de Valladolid



Curso 2022-2023

Trabajo de Fin de Grado

**ACTITUD ENFERMERA EN EL
DIAGNÓSTICO GENÉTICO
PREIMPLANTACIONAL.
REVISIÓN SISTEMÁTICA.**

VICTORIA MERINO CARRETERO

Tutora: M^a CONCEPCIÓN DEL PINO ORTEGA

RESUMEN

Introducción: El presente trabajo trata acerca del DGP, técnica utilizada en el contexto de la reproducción humana asistida, para estudiar embriones de forma previa a su transferencia al útero descartando aquellos con patologías genéticas o cromosómicas.

Objetivos: Analizar la necesidad de la formación enfermera respecto al diagnóstico genético preimplantacional de acuerdo con el rol que desempeñan en el proceso.

Metodología: Se diseña una metodología de tipo revisión sistemática que comprende la consulta de diversas bases de datos a fin de extraer aquellos artículos que permitan dar respuesta a dicho objetivo, valorando sus niveles de evidencia y grados de recomendación mediante el Instituto de Joanna Briggs y el sistema GRADE.

Resultados: Pubmed/Medline y Web of Science son las bases de datos utilizadas. De ellas se seleccionan 16 artículos científicos de acuerdo con los cuales se obtienen los siguientes resultados. El 31% de ellos confirma las numerosas aplicaciones del diagnóstico, un 25% trata sobre los métodos óptimos para diversas anomalías, un 13% aborda la importancia de factores externos, como la información en la toma de decisiones; otro 25% sobre la actitud de enfermería a lo largo del proceso y un 6% lo constituye un artículo que expresa estudios discordantes del DGP dejando entrever situaciones que no indicarían su uso.

Conclusiones: Se confirma la relevancia e implicaciones positivas del DGP en las técnicas de reproducción humana asistida y la importancia de la formación, rol, actitud enfermera en el proceso y acompañamiento a los pacientes subsidiarios de DGP.

Palabras clave: Anomalías cromosómicas, Diagnóstico genético preimplantacional, Enfermedades, Enfermera, Enfermería, Fecundación in vitro, Técnicas de reproducción humana asistida.

ABSTRACT

Introduction: This thesis focuses on the PGD, a technique used in assisted human reproduction, to study embryos before being transferred into the uterus, discarding those with genetic or chromosomal pathologies.

Objectives: To analyze the necessity of nurse training regarding preimplantation genetic diagnosis according to the role they carry out during the process.

Methodology: A systematic review methodology that involves the query of several databases to extract the articles needed to respond to this objective is designed, assessing their levels of evidence and grades of recommendation by means of the Joanna Briggs Institute and the GRADE system.

Results: Pubmed/Medline and Web of Science are the used databases. 16 scientific articles are selected amongst them, of which we have the following. 31% of them confirm the numerous applications of the diagnosis, 25% discusses optimal methods for several anomalies, 13% addresses the importance of external factors, such as the information in decision-making. Another 25% is about the nursing attitude throughout the process and a 6% is an article that expresses studies not concordant with PGD, revealing situations that would not indicate its use.

Conclusions: The relevance and positive implications of PGD is confirmed in techniques of assisted human reproduction and the importance of nurse training, role, attitude in the process and accompaniment to the subsidiary patients of PGD.

Keywords: Assisted human reproduction techniques, Chromosomal abnormalities, Diseases, In vitro fertilization, Nurse, Nursing, Preimplantation genetic diagnosis.

ÍNDICE

1.	INTRODUCCIÓN	1
1.1.	Estado de la cuestión y descripción del tema elegido.....	1
1.2.	Justificación del tema elegido	3
2.	OBJETIVOS	4
2.1.	Objetivo general.....	4
2.2.	Objetivos específicos.....	4
3.	METODOLOGÍA	5
3.1.	Pregunta PICO	5
3.2.	Criterios de elegibilidad	6
3.3.	Fuentes de información	6
3.4.	Estrategia de búsqueda	6
3.5.	Proceso de selección de los artículos.....	8
3.6.	Proceso de extracción de los datos	9
3.7.	Evaluación de la calidad metodológica	10
4.	RESULTADOS	12
5.	DISCUSIÓN	26
5.1.	Fortalezas	27
5.2.	Limitaciones.....	27
5.3.	Futuras líneas de investigación	28
6.	CONCLUSIONES	29
7.	REFERENCIAS	31
8.	ANEXOS	36
8.1.	Anexo I. JBI Model of evidence-based healthcare y Sistema Grade	36

ÍNDICE DE TABLAS

<i>Tabla 1. Pregunta PICO.</i>	5
<i>Tabla 2. Estrategias de búsqueda y artículos recuperados.</i>	7
<i>Tabla 3. Características de los artículos seleccionados.</i>	10
<i>Tabla 4. Aportaciones científicas de los artículos seleccionados.</i>	15

ÍNDICE DE FIGURAS

<i>Figura 1. Diagrama de flujo de la selección de documentos.</i>	9
<i>Figura 2. Distribución de los artículos en función del año de publicación.</i>	13
<i>Figura 3. Distribución de los artículos en función del país de publicación.</i>	13

1. INTRODUCCIÓN

1.1. Estado de la cuestión y descripción del tema elegido

El presente trabajo fin de grado (TFG) se centra en actualizar los conocimientos disponibles acerca del Diagnóstico Genético Preimplantacional (DGP), las situaciones en las que se aplica y recomienda su utilización, así como el rol y la actitud enfermera en esta herramienta diagnóstica.

Para ello, se contextualiza inicialmente el marco en el que resultan de interés las metodologías de DGP en relación con su función en los procesos de reproducción humana asistida. Se trata de una técnica que se aplica cuando uno o los dos progenitores tienen una enfermedad de tipo genético o cromosómico, como estrategia para seleccionar aquellos embriones que están libres de dicha patología (1). Ésta se realiza de forma previa a la transferencia del embrión a la mujer, de modo que pueden estudiarse aquellas alteraciones cromosómicas y genéticas que se encuentren en dicho embrión y, descartar aquellos con patologías graves, de manera que se seleccionen aquellos embriones de los que se origine un recién nacido sano en relación con dichas alteraciones (1).

Es preciso señalar que las técnicas de tipo DGP deben comprenderse dentro del contexto de la reproducción humana asistida, puesto que surgen y se desarrollan de manera íntimamente vinculada con los conocimientos sobre genética, embriología, medicina y tecnología, siendo los avances científicos y tecnológicos la base fundamental sobre la que se desarrollan y ofertan a la población este tipo de actuaciones (2, 3, 4).

Tras su presentación e inclusión como estrategia de intervención médica, los estudios realizados al respecto empezaron a evidenciar los beneficios de su aplicación ante distintos supuestos, tales como la detección de aneuploidías, patologías monogénicas y alteraciones estructurales en los embriones (2, 3, 4), erigiéndose de este modo en referentes en la intervención de reproducción humana asistida.

Las alteraciones genéticas y cromosómicas, además de las implicaciones en la vida de las personas han sido uno de los temores por excelencia en la decisión de ser padres; afirmación que se refleja en la aplicación de técnicas tempranas

durante el embarazo para identificar diversas patologías en el embrión (5). Actualmente, es satisfactorio reconocer que hay un método utilizado para detectar y prevenir la transmisión de patologías asociadas a estas alteraciones, el diagnóstico genético preimplantacional (DGP) (6, 7). Como se ha descrito, este procedimiento consiste en el estudio de las variaciones genéticas en los embriones ya formados, de forma previa a su transferencia en el útero, aumentando las probabilidades de un embarazo exitoso y reduciendo el riesgo de alumbrar un recién nacido con un trastorno genético (1, 6, 7, 8). Además, permite seleccionar embriones de acuerdo con el sexo evitando también aquellas enfermedades genéticas que van ligadas a éste. Se trata, por tanto, de una técnica de diagnóstico y selección que se centra en las características genéticas de los embriones y proporciona información sumamente valiosa para la elección de un determinado perfil sano en contraposición a uno patológico (7). Para la realización de tal diagnóstico se precisa una estimulación ovárica con posterior punción folicular y extracción de ovocitos, tras la cual se realiza la fecundación mediante técnica ICSI (microinyección intracitoplasmática de espermatozoides). Para ejecutarlo, posteriormente, se debe esperar a la evolución de los embriones hasta el quinto día, cuando se encuentran en forma de blasto; realizar una biopsia embrionaria, analizar el ADN de las células extraídas y evaluar los resultados. Tras resultados favorables se seleccionarán aquellos embriones sanos y se procederá con su transferencia al útero (9).

La identificación de determinados problemas de salud de manera previa a la transferencia del embrión evita que los progenitores deban optar por la decisión de interrumpir el embarazo en caso de detectarse una enfermedad en el embrión a lo largo de las pruebas que se realizan durante el mismo, así como la incertidumbre previa a éstas (6).

En general, el DGP es una técnica diagnóstica importante por su repercusión social, ya que alrededor del 50% de los abortos que ocurren de forma temprana son debidos a anomalías cromosómicas, sin embargo, no deben olvidarse las controversias éticas y sociales que se desprenden de un uso inadecuado de éstas, aspectos en todo caso que deben ser considerados. Es importante que las decisiones sobre su uso se basen en la información precisa y en consideraciones éticas y médicas apropiadas (10).

Las técnicas de reproducción humana asistida (TRHA), de forma paralela a lo tratado, sirven para dar respuesta a los problemas reproductivos de mujeres y/o de sus parejas, independientemente de su orientación sexual según la Ley 14/2006, de 26 de mayo (11). Además, en aquellos casos en los que se detectara la portación de algún gen patológico por parte de uno o ambos progenitores, el DGP se erige como método de referencia para impedir la transmisión de este gen a sus descendientes. En este caso, la fecundación in vitro (FIV) sería la técnica de elección, permitiendo la unión extracorpórea de un óvulo con el espermatozoide correspondiente y su posterior transferencia uterina.

1.2. Justificación del tema elegido

Se ha considerado oportuna la investigación acerca del diagnóstico genético preimplantacional por las repercusiones e importancia que éste posee en la salud sexual y reproductiva de la población (2,3,4). Teniendo en cuenta tanto las posibilidades de identificación y selección de un embrión sano como las implicaciones y controversias ético-sociales que tiene, se trata de un tema que debe ser abordado de manera integral y multidisciplinar destacando el rol enfermero por ser, además, un rol de sensibilización, concienciación y responsabilidad ética, legal y moral acerca de las mencionadas implicaciones (1,8,10).

El papel de la enfermera tiene especial relevancia en los cuidados de pacientes que comienzan este proceso. Entre sus funciones se debe comentar la acogida de los pacientes en la consulta, la extracción de muestras necesarias para el proceso, su posterior envío a un laboratorio de genética, la colaboración en las propias TRHA junto con el ginecólogo y el anestesista, la educación para la salud a los pacientes implicados, una correcta gestión de los procesos y un continuo apoyo emocional (12). La enfermera, en cualquier ámbito hospitalario va a encontrarse siempre más cerca del paciente y creará un vínculo de mayor confianza. En las consultas de TRHA, ocurre lo mismo. La enfermera debe cumplir un papel de cercanía y apoyo en un proceso que acarrea una carga emocional elevada.

La actualización y evolución de los conocimientos enfermeros sobre esta técnica puede contribuir al éxito de los procesos de reproducción asistida (R.A.) y al

avance en las competencias hacia la enfermera de práctica avanzada (EPA) (13, 14).

Bajo esta argumentación, se comprende la utilidad e implicaciones de este trabajo en el ámbito sociosanitario y bajo el prisma de las implicaciones del rol enfermero en el proceso.

Por ello, el DGP es importante para enfermería ya que recientemente se ha convertido en una técnica diagnóstica cuya demanda ha ido en aumento, lo que requiere una continua actualización para la profesión.

2. OBJETIVOS

Teniendo en cuenta los aspectos mencionados en la introducción al presente trabajo, se establecen los siguientes objetivos, general y específicos que sirven de guía para el desarrollo de la revisión sistemática de la literatura.

2.1. Objetivo general

Analizar la necesidad de la formación enfermera respecto al diagnóstico genético preimplantacional de acuerdo con el rol que desempeñan en el proceso.

2.2. Objetivos específicos

Para alcanzar este objetivo general, se definen los siguientes objetivos específicos:

- 1) Exponer el procedimiento global del DGP junto con las actuaciones enfermeras a lo largo de este proceso.
- 2) Identificar las patologías detectables con el DGP y reflejar el impacto de éstas sobre la vida del sujeto.
- 3) Describir las circunstancias limitantes y las indicaciones de aplicación de esta técnica en el proceso de TRHA a nivel técnico, influencia social y ámbito ético-legal.
- 4) Determinar el rol enfermero, la formación y la actitud de estos profesionales en la atención integral a los pacientes subsidiarios de la técnica de DGP.

3. METODOLOGÍA

En este trabajo se ha llevado a cabo una revisión sistemática.

A lo largo de este apartado se describe la pregunta PICO, los criterios de elegibilidad de los artículos, las fuentes de información consultadas, las estrategias de búsqueda, procesos de selección de los artículos y de extracción de los datos y la práctica a través de la cual se evalúa la calidad metodológica de las investigaciones realizadas en cada artículo.

Este diseño metodológico conlleva la distribución del proceso en tres fases:

- Fase inicial de criterios de selección de los documentos.
- Consulta de las bases de datos seleccionadas y extracción de los artículos que posteriormente son filtrados.
- Fase de análisis de la información recuperada, sobre la cual se profundiza en el siguiente apartado de resultados.

3.1. Pregunta PICO

Tomando como referencia los objetivos definidos, se diseña la siguiente pregunta PICO (Tabla 1).

Tabla 1. Pregunta PICO.

P	I	C	O
Paciente	Intervención	Comparación	Resultados
Pacientes subsidiarios de técnicas de DGP	Formación enfermera	No procede / no se realiza comparación	Mejora en la atención a los pacientes en el proceso de DGP

Fuente: elaboración propia.

Los elementos contenidos en esta tabla se transcriben a formato de pregunta tal como se refleja a continuación: ¿Influye de manera positiva la formación enfermera en la mejora de la atención a los pacientes subsidiarios de técnicas de DGP durante dicho proceso?

Hipótesis: La formación enfermera sí influye de manera positiva en la atención y proceso por el que pasan los pacientes subsidiarios del DGP.

3.2. Criterios de elegibilidad

Criterios de inclusión

- Fecha de publicación: artículos publicados en los últimos 10 años.
- Idioma de redacción: documentos redactados en inglés o español.
- Tipo de investigación: ensayos controlados aleatorizados (ECAs), estudios de casos y controles, estudios de cohortes, estudios multicéntricos, estudios descriptivos, estudios longitudinales y estudios transversales; revisiones bibliográficas, revisiones sistemáticas y metaanálisis sobre el tema.
- Recuperación del documento: artículos recuperables a texto completo en formato PDF.
- Participantes: pacientes subsidiarios de técnicas de DGP y profesionales sanitarios implicados.

Criterios de exclusión

- Tipo de investigación: artículos de opinión y artículos de divulgación.
- Calidad de los artículos: se excluyen aquellos documentos con nivel de calidad muy bajo siguiendo el sistema GRADE (15).

3.3. Fuentes de información

Se seleccionan como fuentes de información para la consulta y recuperación de artículos en el presente trabajo las siguientes: Pubmed/Medline y Web Of Science (WOS). Estas bases de datos se consultaron entre los meses de febrero y mayo de 2023, presentándose las búsquedas más actualizadas en el apartado siguiente. Siendo Zotero, el gestor bibliográfico utilizado.

Además, se tomaron como referencia revistas clínicas del ámbito enfermero para extraer más información respecto a la actitud de éste en las TRHA puesto que no se encontraron artículos que lo definieran de forma clara en la primera búsqueda.

3.4. Estrategia de búsqueda

Las palabras clave utilizadas, fueron recuperadas de la biblioteca DeCS/MeSH (Descriptores en Ciencias de la Salud / Medical Subject Heading) como términos

de lenguaje controlado, a través de los cuales se favorece la homogenización y optimización de las búsquedas. Los descriptores empleados en las búsquedas realizadas en las bases de datos son: Nursing / Enfermería, Nurse / Enfermera, Preimplantation genetic diagnosis / Diagnóstico genético preimplantacional, Fertilization in vitro / Fecundación in vitro, IVF / FIV, Chromosomal anomalies / Anomalías cromosómicas, Diseases / Enfermedades.

Cabe destacar que en esta definición de las estrategias de búsqueda a partir de los términos DeCS/MeSH se aplicó el truncador “*”.

Estas palabras clave se combinaron aplicando el operador booleano AND conforme se muestra en la siguiente tabla (Tabla 2). En dicha tabla se muestran tanto las búsquedas y los artículos recuperados inicialmente, como aquellos que cumplen los criterios de inclusión establecidos en las bases de datos a través de los filtros de los que éstas disponen.

Tabla 2. Estrategias de búsqueda y artículos recuperados.

Nº	Estrategia de búsqueda	Art. Recup.	Art. Filtr.
<i>Pubmed / Medline</i>			
#1	Preimplantation genetic diagnosis AND Nurs* AND IVF	17	7
#2	Type of chromosomic anomaly AND Preimplantation genetic diagnosis	44	15
#3	Chromosomic diseases AND preimplantation genetic diagnosis	543	119
<i>Web of Science (WOS)</i>			
#1	Preimplantation genetic diagnosis AND Nurs* AND IVF	26	10
#2	Type of chromosomic anomaly AND Preimplantation genetic diagnosis	0	0
#3	Chromosomic diseases AND preimplantation genetic diagnosis	0	0

Fuente: elaboración propia.

Cabe señalar que, en ambas bases de datos, se realiza un filtrado inicial de los artículos mediante la aplicación de los criterios de inclusión de fecha de

publicación, idioma y tipo de investigación. Los artículos disponibles tras dicho filtrado se exponen en la última de las columnas de la tabla anterior (art. Filtr.).

De forma paralela a la información adquirida en las bases bibliográficas, se realizaron búsquedas en literatura impresa para incrementar e incorporar más información en las siguientes revistas y guías de práctica clínica:

- Manual de Buena Práctica Clínica en Reproducción Asistida.
- Cuadernos de Medicina Reproductiva (Volumen 23, número 2).
- Revista: Metas de Enfermería (Volumen 20, número 8).
- Revista: Enfermería, una voz para liderar (Invertir en enfermería y respetar los derechos para garantizar la salud global).
- Revista Iberoamericana de fertilidad y reproducción humana (Ejercicio Profesional de la Enfermería Española en las Consultas de Reproducción Humana Asistida. Estudio Delphi de consenso).
- Revista: Enfermería Clínica (La enfermera como apoyo para mejorar la calidad de vida en la reproducción asistida).
- Revista: Asociación de Enfermería Comunitaria (La EPS y el papel de enfermería).

Siendo los cuatro primeros, los documentos utilizados para completar la metodología de esta revisión sistemática.

3.5. Proceso de selección de los artículos

La selección de los artículos se realizó a través de la aplicación de los criterios de inclusión y exclusión sobre los documentos recuperados en cada una de las bases de datos, descritos en la Tabla 2 y en la búsqueda adicional en documentación clínica. Este proceso de selección implicó tanto actuaciones de descartar documentos en base a criterios sí/no (si cumplía la fecha de publicación, el idioma o el tipo de artículo) así como actuaciones vinculadas a seleccionar o descartar documentos de acuerdo con la lectura crítica de los títulos, resúmenes y artículos completos para confirmar si se ajustan a la

temática elegida. En este proceso, se eliminaron también aquellos artículos que aparecían como duplicados por la consulta de varias bases de datos. Este proceso de cribado de los documentos se recoge a continuación en formato de figura (Figura 1) como diagrama de flujo de selección de los artículos.

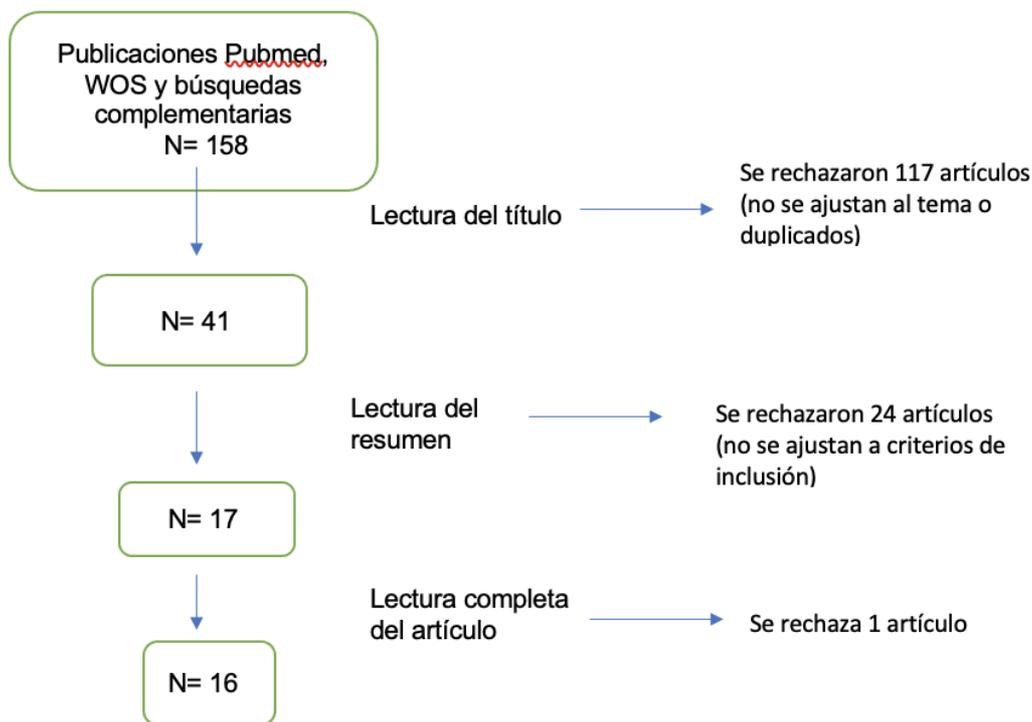


Figura 1. Diagrama de flujo de la selección de documentos. Fuente: elaboración propia.

3.6. Proceso de extracción de los datos

La extracción de la información que corresponde a los artículos finalmente seleccionados se lleva a cabo a través de la lectura crítica del documento y la organización de dicha información agrupándose en dos grandes bloques de contenidos: el primero, relativo a la evaluación de la calidad del documento y el segundo vinculado con las aportaciones científicas que dicha investigación realiza al saber de la comunidad científica respecto al tema de interés.

Dicha información se presenta en el apartado posterior de resultados en formato de tabla (Tablas 3 y 4) a fin de favorecer la comparación y lectura de las

características de cada artículo y aportaciones científicas que realiza cada grupo de investigadores.

3.7. Evaluación de la calidad metodológica

De manera adicional, para completar la búsqueda se utilizaron herramientas para la evaluación de la evidencia con el fin de valorar la calidad de las investigaciones que se han incluido en la revisión. Para ello se manejaron los niveles de evidencia del Instituto de Joanna Briggs (16) (anexo I) y los grados de recomendación del sistema GRADE (15) (anexo I). Los datos correspondientes se reflejaron en la Tabla 3, en la columna de la calidad de las investigaciones. A continuación, se expone en formato de tabla (Tabla 3) las características de los 16 artículos que han sido seleccionados para la realización de la revisión sistemática que se presenta.

Tabla 3. Características de los artículos seleccionados.

Referencia		Idioma	País	Tipo de investigación	Calidad	Revista	
Nº	Autores	Año					
17	Drazba et al.	2014	Inglés	EE.UU	Estudio cualitativo	Nivel 1 Calidad alta	J Genet Counsel
18	Michalska et al.	2014	Inglés	Polonia	Estudio piloto	Nivel 1 Calidad moderada	Hereditary cancer in clinical practice
19	Sahin et al.	2014	Inglés	Turquía	Revisión	Nivel 1 Calidad alta	Kaohsiung journal of medical sciences
20	Chen et al.	2014	Inglés	Taiwán	Revisión	Nivel 1 Calidad alta	Taiwanese journal of obstetrics & gynecology

Referencia			Idioma	País	Tipo de investigación	Calidad	Revista
Nº	Autores	Año					
(*)							
21	Gebhart et al.	2015	Inglés	EE.UU	Estudio piloto retrospectivo transversal	Nivel 1 Calidad moderada	Fertility and sterility
22	Liss et al.	2015	Inglés	Polonia	Estudio retrospectivo	Nivel 1 Calidad alta	Folia Histochemica et cytobiologica
23	Lukaszuk et al.	2015	Inglés	Polonia	Estudio prospectivo de casos y controles	Nivel 4 Calidad alta	Fertility and sterility
24	Lukaszuk et al.	2015	Inglés	Polonia	Estudio de caso	Nivel 3 Calidad baja	Thieme medical publishers
25	Lamb et al.	2018	Inglés	EE.UU	Estudio descriptivo	Nivel 3 Calidad moderada	Journal of assisted reproduction and genetics
26	Mahdavi et al.	2020	Inglés	Irán	Meta análisis	Nivel 1 Calidad alta	Thieme medical publishers
27	Li et al.	2021	Inglés	China	Meta análisis	Nivel 1 Calidad alta	Fertility and sterility
28	Adrainus et al.	2022	Inglés	Indonesia	Estudio de caso	Nivel 4 Calidad baja	International journal of reproductive biomedicine
29	Núñez et al.	2016	Español	España	Revisión	Nivel 4 Calidad alta	Manual de Buena práctica Clínica en

Referencia			Idioma	País	Tipo de investigación	Calidad	Revista
Nº	Autores	Año					
(*)							
							Reproducción Asistida
30	Pardos et al.	2017	Español	España	Revisión	Nivel 1 Calidad alta	Cuadernos de Medicina Reproductiva
31	López et al.	2017	Español	España	Revisión	Nivel 4 Calidad moderada	Metas de Enfermería
32	Stewart et al.	2022	Español	España	Revisión	Nivel 1 Calidad alta	Enfermería: una voz para liderar

Fuente: elaboración propia.

(*) Nº: corresponde al número de referencia bibliográfica.

La calidad de los artículos se agrupa entre baja (en los estudios de caso), moderada y alta, siguiendo el sistema GRADE y se relaciona de acuerdo con los niveles de evidencia del Instituto de Joanna Briggs; estos niveles de evidencia y calidad de las investigaciones se corresponden con las tipologías de investigación descritas: entre los artículos, 2 de ellos corresponden con estudios cualitativos o descriptivos, 2 con estudios piloto, 8 con revisiones de la literatura, 2 con estudios de casos - controles (prospectivos o retrospectivos) y 2 con estudios de caso. En relación con las revistas en las que se publican los artículos seleccionados, se observa una cierta diversidad de títulos, con un total de 13 revistas en las que se encuentran publicados los 16 artículos que forman parte de la revisión.

4. RESULTADOS

El análisis de las características de los artículos seleccionados pone de manifiesto que se trata de un tema que ha sido abordado de manera constante

durante los últimos años. Así, de los 16 artículos que se han seleccionado, cuatro de ellos fueron publicados en 2014 (el 25%), cuatro más en 2015 (el 25%), uno en 2016 (6,25%), dos en 2017 (12,5%), respectivamente uno en 2018, 2020, 2021 (18,75%) y dos en 2022 (el 12,5%) (Figura 2).

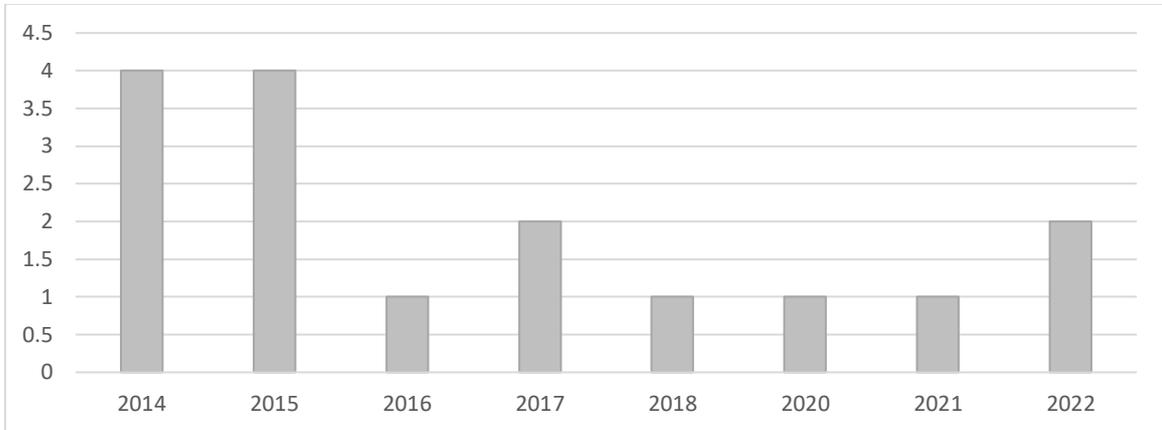


Figura 2. Distribución de los artículos en función del año de publicación.
Fuente: elaboración propia.

El estudio de los países que participaron en este tipo de investigaciones muestra que se trata de un tema de interés global, al que EE.UU. ha aportado 3 de los artículos (18,75%), Polonia y España 4 artículos cada país (50%), mientras que Turquía, Taiwán, Irán, China e Indonesia han aportado un artículo cada uno de ellos (31,25%) (Figura 3).

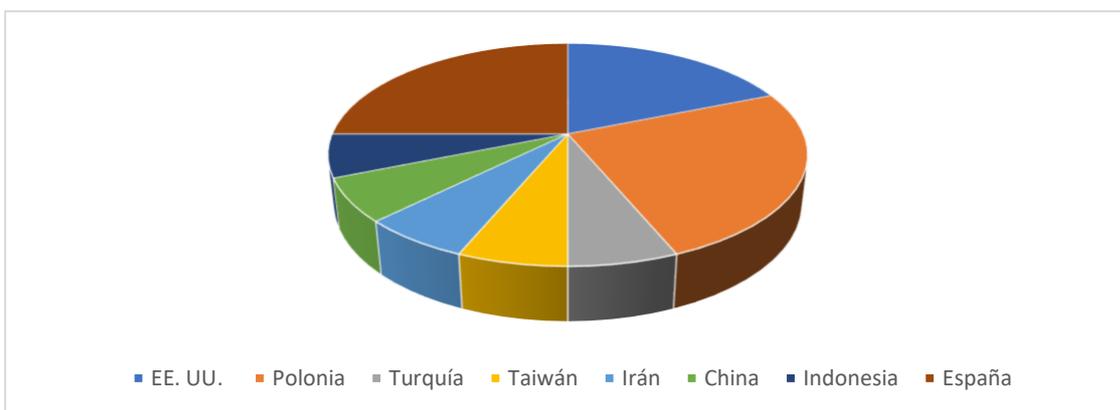


Figura 3. Distribución de los artículos en función del país de publicación.
Fuente: elaboración propia.

Las aportaciones científicas que realiza cada uno de los artículos al tema de interés que permiten dar respuesta a los objetivos general y específicos del trabajo se plasman en la Tabla 4, distinguiéndose los objetivos, metodología, resultados y conclusiones a las que llegan los investigadores.

Tabla 4. Aportaciones científicas de los artículos seleccionados.

Nº	Objetivo	Metodología	Resultados	Conclusiones
17	Conocer la viabilidad económica del DGP cuando no se incluye en los seguros médicos.	Entrevistas semiestructuradas en profundidad a 18 parejas de alto riesgo genético.	Se constató que el coste supone una limitación importante para la aplicación de la técnica DGP, pese a que supone evitar transmitir un trastorno genético en situaciones de alto riesgo de los progenitores. Se vincula esta carga financiera al sacrificio y se reflexiona sobre la accesibilidad.	Se concluye que la técnica innovadora proporciona importantes ventajas en la salud de la descendencia pero supone un impacto económico elevado.
18	Comparar la eficacia del análisis del genoma completo frente a PCR* para mutaciones más frecuentes en el DGP.	Obtención de muestras ovocitos y análisis por DGP de las mutaciones más frecuentes en el cáncer: en BRCA1: 185delAG, 5382insC, C61G.	El uso de la técnica PCR mostró cierta variabilidad en función de la mutación analizada: se obtuvo una repetibilidad del 38% en la mutación 5382insC, una amplificación variable entre el 47% y el 57% en el caso de 185delAG, pero una repetibilidad para la mutación C61G del 100%.	Se confirma la sensibilidad y especificidad de la nested-PCR en la comparación en el análisis del genoma completo para identificar las tres mutaciones más frecuentes de BRCA1.
19	Revisar la adecuación del DGP	Revisión de la literatura disponible	Los datos recuperados son consistentes con la recomendación de utilizar DGP en la identificación	Se recomienda no utilizar DGP-AS en situaciones

Nº	Objetivo	Metodología	Resultados	Conclusiones
	en el cribado de aneuploidías (AS) y anomalías cromosómicas.	en las bases de datos.	de enfermedades ligadas a un solo gen, para tipificar el antígeno leucocitario humano, para patologías vinculadas al cromosoma X y enfermedades genéticas específicas. Se advierte de estudios discordantes en el uso de DGP, discutiéndose las indicaciones de su uso.	de fallos de implantación recurrentes o inexplicables y pérdidas de embarazo recurrentes inexplicadas. Además, no se puede utilizar la edad materna avanzada (>35 años) como único indicador para la realización de DGP-AS.
20	Revisar el estado actual de la técnica de DGP, así como su proyección futura.	Revisión de la literatura disponible en las bases de datos.	El DGP con técnicas de PCR permite detectar defectos genéticos en secuencias conocidas, también enfermedades ligadas al cromosoma X, permitiendo a portadores de trastornos genéticos graves concebir descendencia sin genes que predispongan, por ejemplo, al cáncer o a la enfermedad de Huntington. La técnica FISH* se ha utilizado para detectar anomalías cromosómicas puesto que permite evaluar un alto número de	La técnica de DGP muestra numerosas y valiosas aplicaciones en la detección de anomalías genéticas y se encuentra actualmente en proceso de mejora a través de los avances tecnológicos disponibles.

Nº	Objetivo	Metodología	Resultados	Conclusiones
			cromosomas al mismo tiempo; también se han desarrollado dos tipos de tecnología basados en arrays y amplificación de todo el genoma: la hibridación genómica comparativa y las matrices basadas en el polimorfismo de nucleótido único.	
21	Identificar los factores determinantes en la decisión de utilizar el DGP durante el embarazo.	Estudio transversal retrospectivo a través del cuestionario a parejas en clínica privada. Se recogieron 117 respuestas individuales.	El 60% aceptó el uso de DGP, siendo superior el porcentaje de mujeres participantes que el de varones. La mayor parte de las encuestadas eran cristianas (98%), con estudios superiores (88%); la mayoría no conocía el DGP de manera previa a los ciclos de fecundación (FIV). La decisión de su uso se vio influida por factores de tipo económico, apoyo social, aceptación familiar, de la pareja y amigos y la influencia del seguro médico.	La identificación de los factores de influencia en la toma de decisiones, así como la información que reciben los pacientes resulta de gran interés para comprender la aceptación o no de éstos sobre el DGP.
22	Evaluar la utilidad de FISH junto a DGP para el diagnóstico rápido de	Ciclos de fecundación in vitro en 42 parejas y utilización de PCR,	de Se analizaron 512 blastómeros para determinar presencia o ausencia de anomalías genéticas en caso de progenitores portadores de traslocación. Aproximadamente el 78% de los embriones eran	Se concluye que la FISH es un método óptimo para diagnosticar las traslocaciones RCP y RT

Nº	Objetivo	Metodología	Resultados	Conclusiones
	traslocaciones recíprocas (RCP) y robertsonianas (RT)	de las que 35 parejas poseían traslocación RT. Aplicación del protocolo clásico de FISH.	anormales y 19,4% parecían corresponder a embriones normales o equilibrados. Del total de transferencias, 24 mujeres tuvieron embarazo gemelar. El 38% de los ciclos de transferencia de embriones alcanzó el parto exitoso.	en el DGP e incrementar el éxito de la FIV.
23	Determinar la utilidad de secuenciación de nueva generación (NGS*) para el DGP en aneuploidías.	Estudio prospectivo de casos y controles, con biopsia embrionaria de día 3 con DGP, la elección de los embriones se basó en los resultados del DGP y NGS.	La transferencia proporcionó una tasa de implantación mayor en el grupo de NGS DGP en comparación con los controles. La tasa de abortos espontáneos fue similar en ambos grupos, del 2,8% en NGS DGP frente al 4,6% en controles.	El DGP basado en NGS es viable y eficaz, ofreciendo datos alentadores que optimizan los actuales métodos de cribado de aneuploidías. Se requieren más investigaciones al respecto.
24	Exponer un informe de caso de un bebé sano nacido de una	Descripción del DGP con NGS como método de	Se describe el proceso de FIV con FISH y protocolo basado en NGS para identificar la traslocación robertsoniana. En el primer ciclo de FIV tuvo lugar	Se constata la adecuación e importancia de la metodología de

Nº	Objetivo	Metodología	Resultados	Conclusiones
	portadora de una traslocación robertsoniana mediante aplicación de DGP.	cribado de aneuploidías utilización en selección embriones de 3 días durante los ciclos de FIV.	de la pérdida del embrión en la semana 8; durante el segundo intento se excluyeron dos embriones (uno con monosomía 22 y otro con múltiples aneuploidías) hasta alcanzar un blastocisto euploide que finalizó el embarazo de manera exitosa.	NGS + DGP en casos de pacientes portadoras.
25	Evaluar los factores que influyen en la decisión de utilizar o no las pruebas de DGP.	Entrevistas en profundidad con los participantes que buscan técnicas de reproducción asistida. Las entrevistas grabaron, transcribieron y analizaron.	Se identificaron una serie de factores de decisión vinculados con valores (concepción, discapacidad, interrupción del embarazo), así como con experiencias previas de embarazo, coste y enfoque hacia la tecnología. También se identificaron como variables influyentes el ser o no portadoras de patologías, la edad y la educación acerca de la FIV.	Se requiere una mayor información para que las pacientes conozcan y tomen decisiones informadas sobre las pruebas genéticas vinculadas a la FIV.
26	Estudiar la relación entre los embarazos	Revisión de la literatura disponible	Se identificó que el método DGP se relacionaba positivamente con una mayor tasa de embarazos	El método DGP resulta eficaz tanto en

Nº	Objetivo	Metodología	Resultados	Conclusiones
	que aplicaron DGP y los progenitores portadores de traslocaciones.	en las bases de datos.	satisfactorios en mujeres portadoras de traslocaciones, sin embargo, no se detectaron diferencias en función del tipo y el origen de la traslocación cromosómica, ni del país de los progenitores, sí detectándose una tendencia a mayor tasa de resultados en los países desarrollados.	progenitoras con traslocaciones recíprocas como robertsonianas, especialmente en países desarrollados.
27	Evaluar la evidencia disponible sobre los resultados de embarazo en situaciones de pérdida recurrente tras DGP.	Revisión sistemática de la literatura científica disponible.	Se analizaron más de 6300 casos de parejas con pérdida recurrente del embarazo (PRE) a partir de las publicaciones de 11 estudios. La tasa de nacimientos del primer embarazo fue significativamente inferior y el número de abortos espontáneos mayor en las parejas que presentaron cariotipos anormales.	La tasa de abortos espontáneos fue superior en parejas con cariotipos anormales y PRE. Queda demostrado que la inclusión del DGP redujo la tasa de abortos en este grupo en comparación con los datos previos que se poseían del mismo.
28	Informar del nacimiento de un niño con atrofia muscular espinal (AME) al encontrarse antecedentes entre	Estudio de caso clínico e informe de	Se realizó DGP para detección de atrofia muscular espinal (AME) al encontrarse antecedentes entre	Se confirma el éxito del DGP para la selección de

Nº	Objetivo	Metodología	Resultados	Conclusiones
	bebé no afectado por atrofia muscular espinal de padres con riesgo genético tras DGP.	protocolos, actuaciones evolución embarazo nacimiento.	los progenitores por delección homocigota. Se aplicó y fecundación in vitro tras la selección de embriones del no afectados. Se produjo el nacimiento de una niña y sana.	embriones en situaciones de riesgo de progenitores con patologías heredables.
29	Definir una actitud adecuada y eficiente hacia parejas en estudio de fertilidad evitando actuaciones inútiles o poco necesarias y orientadas hacia el cumplimiento de una buena práctica clínica.	Revisión de la literatura disponible en las bases de datos para elaboración de guía de práctica clínica.	Se establecen las funciones de enfermería dentro del marco de la reproducción asistida. Incluyendo: anamnesis de la pareja y extracción de muestras complementarias para la posterior realización de estudios hematológicos, hormonales y genéticos. En ambas partes poseerá una responsabilidad de colaboración con el ginecólogo, gestión e información adecuada a la pareja fomentando la educación para la salud a lo largo del proceso. Dentro de la técnica de FIV la enfermera participará dentro de las fases de estimulación ovárica, punción folicular, tramitación de muestras a laboratorio y transferencia embrionaria.	El personal enfermero, asistiendo al ginecólogo y mediante funciones propias, participa en todos los procesos. Para mantener la seguridad de éstos debe involucrarse a “personal cualificado y entrenado”.

Nº	Objetivo	Metodología	Resultados	Conclusiones
30	Documentar el motivo de creación de las consultas de enfermería unidades de reproducción humana asistida (CE-URHA), estudiando su evolución y funciones.	Revisión de la literatura disponible en las bases de datos	<p>En 2008 se realizó una prueba piloto de apoyo enfermero tras comprobar la carga emocional sufrida por las personas sometidas a la FIV. Al finalizar, se entregó un cuestionario para valorar si la enfermera poseía protagonismo en el proceso.</p> <p>En ese mismo año, se creó la 1ª consulta de enfermería de RHA en el Hospital Gregorio Marañón realizando docencia, gestión, asistencia, investigación y formación continuada.</p> <p>En 2015 se realizó una encuesta en 86 centros para valorar cuántos poseían CE-URHA, pero no valoró la calidad de estas. Resultó que en los centros públicos existe la consulta el 50% de las veces, mientras que en los privados solo un 32%.</p> <p>De forma global, en hospitales de EE. UU. la enfermera se encarga de todo el proceso desde el inicio del tratamiento hasta la estimulación, exceptuando la realización de ecografías y la pauta de medicación. A diferencia, en Bélgica, la</p>	<p>Se confirma la necesidad de la presencia del equipo de enfermería puesto que puede disminuir el estrés de los pacientes.</p> <p>El personal enfermero facilita el acceso a la información aumentando su calidad, además, pretenden una atención integral y continua de éstos.</p>

Nº	Objetivo	Metodología	Resultados	Conclusiones
31	Determinar el papel de la enfermera en TRHA y la formación necesaria.	Revisión de la literatura disponible en las bases de datos	<p>enfermera posee una consulta propia, educa a los pacientes y mantiene un seguimiento telefónico.</p> <p>Enfermería coopera desde la primera consulta a la que acuden los pacientes cumplimentando la documentación requerida, registrando datos informáticos y ecográficos, explicando lo relacionado con el proceso, informando sobre la medicación cuya administración pueda ser necesaria y resolviendo dudas al respecto.</p> <p>Del mismo modo, siendo “circulante” o “instrumentista” participa de forma activa en el quirófano tanto en punción ovárica, biopsias, inseminaciones, transferencias embrionarias..., añadiendo el seguimiento y control posterior a estas pruebas.</p> <p>En todo esto, la atención enfermera va más allá de lo físico llegando también a la atención psicológica, siendo el profesional sanitario más cercano a la pareja en todo el proceso.</p>	<p>La enfermera debe realizar un papel de asesoramiento, resolver dudas, realizar escucha activa y encontrarse de forma cercana a la pareja siendo la indicada para detectar posibles complicaciones.</p> <p>La actitud enfermera y la investigación dentro de las TRHA se encuentran en continuo desarrollo.</p>

Nº	Objetivo	Metodología	Resultados	Conclusiones
			<p>No es necesario que el personal de enfermería posea ninguna especialización, pero sí recomendable.</p>	
32	<p>Presentar las indicaciones por las que se debe invertir en la formación de enfermería</p>	<p>Revisión de la literatura disponible en las bases de datos</p>	<p>La pandemia de COVID-19 forzó a la rápida adaptación de los centros hospitalarios y de su personal. En Italia, la rápida expansión provocó una respuesta adaptativa por parte de las enfermeras para cubrir las graves necesidades de los pacientes.</p> <p>En Tailandia, para aquellos que estaban todavía en formación se crearon nuevos planes de aprendizaje con medidas de protección y recursos de prevención para no paralizar su instrucción.</p> <p>Por otro lado, en China, se ha creado un modelo “Conocimiento-Actitud-Práctica” que fomenta el aprendizaje de conocimientos respecto a la medicación y que ha disminuido en un 60% el número de errores con ésta.</p>	<p>Cuantas más enfermeras obtienen el título más probabilidad existe de que continúen formándose, lo que puede disminuir la mortalidad de los pacientes.</p> <p>Este desarrollo de conocimientos produce más posiciones de liderazgo del personal de enfermería.</p>

Fuente: elaboración propia.

*PCR (Reacción en cadena de polimerasa): procedimiento utilizado para replicar segmentos de ADN, poder obtener copias del mismo y estudiarlo en profundidad (33).

*NGS (Secuenciación masiva o de nueva generación): técnica que determina una sección de ADN para captar aquellos genes que posean un trastorno genético o puedan causar una enfermedad (34).

*FISH (Hibridación fluorescente in situ): tinción de un segmento de ADN para visualizar bajo una luz específica su unión o no a genes o áreas de cromosomas. Su principal función es determinar cualquier anomalía existente (35).

5. DISCUSIÓN

En cuanto a las aportaciones científicas reflejadas en los trabajos que forman parte de la revisión, se evidencian los siguientes aspectos.

En primer lugar, se aplicaron, junto con el método de DGP diversas estrategias de análisis de la secuencia genética, tales como PCR, FISH o NGS (18, 20, 22, 23, 24); estas técnicas proporcionan información de gran valor para la toma de decisiones acerca de la adecuación o no de los embriones a fin de seleccionar aquel sano que garantice que no se transmiten las patologías de las que los padres son portadores. Estos procesos se enmarcan dentro de la FIV y requieren de la actuación enfermera tanto en las etapas de obtención de muestras como en el acompañamiento a los pacientes.

Se han podido identificar múltiples patologías que pueden detectarse a través del DGP, de manera que se descarten los embriones con dichas alteraciones antes de ser transferidos a la mujer. De este modo, se ha observado que se reducen las tasas de abortos espontáneos debidos a las alteraciones de un embrión no viable, lo que redundará positivamente en el proceso del embarazo, la reducción de la incertidumbre para los progenitores y la anticipación a situaciones de toma de decisión de abortos voluntarios en caso de patologías graves. Algunas de las enfermedades que se han podido intervenir de este modo son las siguientes: patologías vinculadas a mutaciones genéticas (en cáncer, BRCA1), enfermedades ligadas a un solo gen, en la tipificación del antígeno leucocitario humano, patologías vinculadas al cromosoma X y enfermedades genéticas específicas, como la enfermedad de Huntington o la atrofia muscular espinal; también en traslocaciones recíprocas y robertsonianas se ha aplicado de manera exitosa el DGP (18, 19, 20, 22, 23, 24, 26, 27, 28).

Del mismo modo, se ha demostrado que el DGP está indicado para la reducción de abortos espontáneos en aquellas parejas que posean cariotipos anormales. El DGP ha mostrado tener una buena aceptación independientemente de la orientación religiosa, nivel de estudio u otras variables sociales (21), demostrando la importancia de la educación acerca de la FIV para poder tomar decisiones informadas (25). Esta tarea recae de forma prioritaria en enfermería. Ha quedado claro que, aunque no es necesario que el personal de enfermería

se encuentre especializado en el campo, el aumento de formación de éste disminuirá los errores y facilitará la adaptación de todas las personas implicadas en el propio proceso, recomendándose personal entrenado y cualificado (29, 32). Por ello, tal y como se pretendía demostrar en el presente trabajo, la enfermera constituye una pieza fundamental en todas las técnicas de RHA y, por consiguiente, en el DGP. Su función educadora, de acompañamiento, escucha activa y la realización de diversas técnicas junto al desarrollo profesional favorece el transcurso del proceso, facilitando la comprensión de los pacientes, disminuyendo la carga de estrés que puedan poseer y promocionando la atención continuada de éstos (29, 30, 31).

La principal limitación observada del DGP corresponde al elevado coste del proceso ya que la realización de esta técnica implica un gasto manifiesto (17, 25). Del mismo modo, uno de los artículos encontrados constata la existencia de estudios discordantes en el uso del diagnóstico aplicado a situaciones del cribado de aneuploidías. Éste expone que la edad materna avanzada no deberá utilizarse como único factor para la implantación de este diagnóstico y, del mismo modo, se rechazará su uso en aquellas situaciones de fallo de implantación y/o pérdidas de embarazo recurrentes e inexplicables (19).

A pesar de estas limitaciones, la técnica de DGP muestra numerosas y valiosas aplicaciones encontrándose, además, en continuo avance.

5.1. Fortalezas

Los estudios usados para la realización de esta revisión cuentan con una calidad elevada. Además, se han utilizado artículos publicados en los últimos 10 años, por lo que son estudios relativamente actualizados.

Esta revisión está centrada en el uso del DGP como diagnóstico diferencial y abarca grandes estudios que demuestran su eficacia y auge.

5.2. Limitaciones

Algunos de los estudios utilizados son bastante reducidos en cuanto al número de pacientes estudiados debido a que exponen el caso de un único embarazo o una única gestante.

No se ha realizado un estudio de sesgos lo que también constituye una limitación de esta revisión.

5.3. Futuras líneas de investigación

La investigación acerca del DGP resulta beneficiosa para el desarrollo de la técnica. Por ello, sería conveniente que ésta se promoviese, ya que los resultados son prometedores, pudiendo, en un futuro, evitarse la mayor parte de las patologías congénitas graves que desembocan en un empeoramiento de la calidad de vida del RN (recién nacido) y de sus allegados, incluso pudiendo ocasionar una muerte temprana en ellos.

Otra posible línea de investigación podría ir enfocada a los factores de riesgo que puedan provocar estas anomalías cromosómicas y/o genéticas, lo que permitiría un estudio más completo y quizá una prevención más adecuada en aquellas personas que cumplan alguna de esas características.

De forma paralela, los enfoques desde el punto de vista de la enfermería son algo más escasos, puesto que todos aquellos que relacionan la enfermería con este tipo de procesos, se centran de forma general en las TRHA. Por ello, podría realizarse un seguimiento más profundo, realizando un estudio del personal de enfermería de varios centros sanitarios nacionales y estudiar cuántos de éstos participan en procesos de DGP además de la diferente metodología utilizada, creando una revisión a cerca de todos los procesos que forman parte de este diagnóstico.

Cualquier avance o recopilación informativa tanto del diagnóstico como de la función de la enfermera será útil para cualquier profesional que requiera aumentar sus conocimientos al respecto y posea una finalidad común, el progreso científico y profesional. Por ello, se debería visibilizar la importancia de la enfermería además de fomentar la formación e inclusión de éstas en el proceso con el fin de mejorar los cuidados ofrecidos a los pacientes que participan en él.

6. CONCLUSIONES

De acuerdo con los objetivos inicialmente establecidos, se alcanzan las siguientes conclusiones de la revisión sistemática desarrollada.

- 1) Se han visto reflejadas a lo largo del trabajo las distintas técnicas empleadas en este método diagnóstico como FISH, análisis del genoma completo, PCR o NGS, por ejemplo. Queda expuesto el procedimiento a seguir en el proceso mediante estimulación folicular, extracción de ovocitos, fecundación, biopsia embrionaria, estudio de ADN, selección de embriones sanos y transferencia uterina. Las actuaciones enfermeras se han vinculado tanto a la acogida de los pacientes en la consulta, explicación y desarrollo del proceso, presentación de la información, obtención de muestras y acompañamiento de las parejas.
- 2) Se ha aplicado el DGP para identificar patologías vinculadas a mutaciones genéticas (en cáncer, BRCA1), enfermedades ligadas a un solo gen, en la tipificación del antígeno leucocitario humano, patologías vinculadas al cromosoma X y enfermedades genéticas específicas, como la enfermedad de Huntington o la atrofia muscular espinal; también en traslocaciones recíprocas y robertsonianas se ha aplicado de manera exitosa el DGP.
- 3) Dentro de las limitaciones técnicas del DGP se puede incluir que éste no se recomienda en parejas con pérdidas recurrentes de embarazo. A nivel económico-social, la limitación existente expuesta por las parejas es que supone un coste añadido dentro de las TRHA al proceso de FIV. Respecto al ámbito ético-legal ha quedado reflejado que en la mayoría de los casos se posee apoyo sociofamiliar recalcando la legalidad del proceso en España siempre y cuando se realice con fines terapéuticos y con la aprobación de la Comisión Nacional de Reproducción Humana Asistida (CNRHA) (10).
- 4) Se ha constatado que la exposición de la evidencia y la formación por parte de los profesionales enfermeros en aquellas fases en las que participan (apoyo emocional, técnicas, investigación, docencia...) supone un impacto sumamente positivo en la toma de decisiones informadas por parte de las parejas, por lo que se confirma la importancia del rol,

formación y actitud de estos profesionales en la atención integral a los pacientes subsidiarios de la técnica de DGP.

En base a las conclusiones expuestas a los objetivos específicos, se reafirma la importancia de la formación enfermera en el método de DGP, argumentándose tanto en relación con las actuaciones que este profesional desempeña a lo largo del proceso como con los conocimientos que transmite, que deben sustentarse sobre la evidencia científica disponible, confirmando así la hipótesis de esta revisión.

7. REFERENCIAS

1. Sepúlveda S, Portella J. Diagnóstico genético preimplantacional: alcances y limitaciones. Rev. Peru. Ginecol Obstet. [Internet]. 2012; 58: 207-211. [citado 01 de marzo de 2023]. Disponible en: http://www.scielo.org.pe/scielo.php?pid=S2304-51322012000300008&script=sci_abstract
2. Parikh FR, Athalye AS, Naik NJ, Naik DJ, Sanap RR, Madon PF. Preimplantation genetic testing: Its evolution, where are we today? J Hum Reprod Sci. [Internet]. 2018;11(4):306–14. [citado 01 de marzo de 2023]. Disponible en: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC6333033/>
3. Fasouliotis SJ, Schenker JG. A historical perspective of the clinical evolution of the assisted reproductive technologies. Gynecol Endocrinol. [Internet]. 1999;13(6):420–40. [citado 01 de marzo de 2023]. DOI: [10.3109/09513599909167589](https://doi.org/10.3109/09513599909167589)
4. Cimadomo D, Rienzi L, Capalbo A, Rubio C, Innocenti F, García-Pascual CM, et al. The dawn of the future: 30 years from the first biopsy of a human embryo. The detailed history of an ongoing revolution. Hum Reprod Update. [Internet]. 2020;26(4):453–73. [citado 01 de marzo de 2023]. DOI: [10.1093/humupd/dmaa019](https://doi.org/10.1093/humupd/dmaa019)
5. Grupo de trabajo de la sociedad española de Ginecología y Obstetricia. Guía de práctica clínica: diagnóstico prenatal de los defectos congénitos. Cribado de anomalías cromosómicas. Diagnóstico prenatal. [Internet]. 2013; 24(2): 57-72. [citado 01 de marzo de 2023]. DOI: [10.1016/j.diapre.2012.06.013](https://doi.org/10.1016/j.diapre.2012.06.013)
6. Chen CK, Yu HT, Soong YK, Lee CL. New perspectives on preimplantation genetic diagnosis and preimplantation genetic screening. Taiwan J Obstet Gynecol. [Internet]. 2014; 53(2): 146-150. [citado 01 de marzo de 2023]. DOI: [10.1016/j.tjog.2014.04.004](https://doi.org/10.1016/j.tjog.2014.04.004)
7. Sahin L, Bozkurt M, Sahin H, Gurel A, Yumru AE. Is preimplantation genetic diagnosis the ideal embryo selection method in aneuploidy

- screening? Kaohsiung J Med Sci. [Internet]. 2014; 30(10), 491-498. [citado 01 de marzo de 2023]. DOI: [10.1016/j.kjms.2014.05.008](https://doi.org/10.1016/j.kjms.2014.05.008)
8. Moya González M, Ramón Fernández F. El diagnóstico genético preimplantacional: aspectos jurídicos en el derecho español. Revista de derecho privado. [Internet]. 2018; 34: 87-121. [citado 01 de marzo de 2023]. Disponible en: <https://dialnet.unirioja.es/servlet/articulo?codigo=6368532>
 9. Martínez A, Gaitero A, Martín J, Hebles M, Barranquero M, Lin X et al. ¿Qué es el diagnóstico genético preimplantacional o DGP? Reproducción Asistida ORG. [Internet]. Actualizado el 27 de abril de 2023. [citado 11 de mayo de 2023]. Disponible en: <https://www.reproduccionasistida.org/diagnostico-genetico-preimplantacional-dgp/>
 10. Fesahat F, Montazeri F, Hoseini SM. Preimplantation genetic testing in assisted reproduction technology. J Gynecol Obstet Hum Reprod. [Internet]. 2020 May;49(5):101723. [citado 01 de marzo de 2023]. DOI: [10.1016/j.jogoh.2020.101723](https://doi.org/10.1016/j.jogoh.2020.101723)
 11. Ley 14/2006, de 26 de mayo, sobre técnicas de reproducción humana asistida. BOE núm. 126, de 27 de mayo de 2006. [Internet]. [citado 01 de marzo de 2023]. Disponible en: <https://www.boe.es/eli/es/l/2006/05/26/14/con>. Referencia: [BOE-A-2006-9292](https://www.boe.es/eli/es/l/2006/05/26/14/con)
 12. Revilla S. Papel de enfermería en las técnicas de reproducción asistida. Universidad de Cantabria. [Internet]. Junio 2016. [citado 01 de marzo de 2023]. Disponible en: <https://repositorio.unican.es/xmlui/bitstream/handle/10902/8948/Revilla%20Fernandez%20S..pdf?sequence=4>
 13. Castells-Ayuso P, Berenguer-Labaig C, Sánchez-Martín P, Sánchez-Martín F. La enfermera como apoyo para mejorar la calidad de vida en la Reproducción Asistida. Enfermería Clínica. [Internet]. 2015; 25(3):110-116. [citado 01 de marzo de 2023]. DOI: [10.1016/j.enfcli.2015.03.005](https://doi.org/10.1016/j.enfcli.2015.03.005)
 14. Amezcua Sánchez A, Rebollo Gómez P, Sevilla Guerra S. Origen y desarrollo de la Enfermera de Práctica Avanzada. En: Liderazgo del

- futuro. La Enfermera de Práctica Avanzada. Madrid. FUDEN; 2022.p.139-142.
15. Aguayo-Albasini JL, Flores-Pastor B, Soria-Aledo V. Sistema GRADE: clasificación de la calidad de la evidencia y graduación de la fuerza de la recomendación. Cirugía española. [Internet]. 2014; 92(2): 82-88. [citado 01 de marzo de 2023]. DOI: [10.1016/j.ciresp.2013.08.002](https://doi.org/10.1016/j.ciresp.2013.08.002)
 16. Anexo. Grados de recomendación y niveles de evidencia. Sergas.gal. [Internet]. [citado 01 de marzo de 2023]. Disponible en: <https://femora.sergas.gal/Biomedidas/Anexo-Glucemia?idioma=es>
 17. Drazba KT, Kelley MA, Hershberger PE. A qualitative inquiry of the financial concerns of couples opting to use preimplantation genetic diagnosis to prevent the transmission of known genetic disorders. J Genet Counsel. [Internet]. 2014; 23: 202-211. [citado 01 de marzo de 2023]. DOI: [10.1007/s10897-013-9638-7](https://doi.org/10.1007/s10897-013-9638-7)
 18. Michalska D, Jaguszewska K, Liss J, Kitowska K, Mirecka A, Lukaszuk K. Comparison of whole genome amplification and nested-PCR methods for preimplantation genetic diagnosis for BRCA1 gene mutation on unfertilized oocytes-a pilot study. Hereditary cancer in clinical practice. [Internet]. 2014; 11: 10-18. [citado 01 de marzo de 2023]. DOI: [10.1186/1897-4287-11-10](https://doi.org/10.1186/1897-4287-11-10)
 19. Sahin L, Bozkurt M, Sahin H, Gürel A, Yumru AE. Is preimplantation genetic diagnosis the ideal embryo selection method in aneuploidy screening? Kaohsiung Journal of Medical sciences. [Internet]. 2014; 30: 491-498. [citado 01 de marzo de 2023]. DOI: [10.1016/j.kjms.2014.05.008](https://doi.org/10.1016/j.kjms.2014.05.008)
 20. Chen CK, Yu HT, Soong YK, Lee CL. New perspectives on preimplantation genetic diagnosis and preimplantation genetic screening. Taiwanese Journal of Obstetrics & Gynecology. [Internet]. 2014; 53: 146-150. [citado 01 de marzo de 2023]. DOI: [10.1016/j.tjog.2014.04.004](https://doi.org/10.1016/j.tjog.2014.04.004)
 21. Gebhart MB, Hines RS, Penman A, Holland AC. How do patient perceived determinants influence the decision-making process to accept or decline preimplantation genetic screening? Fertility and sterility. [Internet]. 2015; 105: 188-193. [citado 01 de marzo de 2023]. DOI: [10.1016/j.fertnstert.2015.09.022](https://doi.org/10.1016/j.fertnstert.2015.09.022)

22. Liss J, Kiewisz J, Zabielska J, Kulwikowska P, Lukaszuk K. Application of FISH method for preimplantation genetic diagnostics of reciprocal and Robertsonian translocations. *Folia histochemical et cytobiologica*. [Internet]. 2015; 53(2): 162-168. [citado 01 de marzo de 2023]. DOI: [10.5603/FHC.a2015.0017](https://doi.org/10.5603/FHC.a2015.0017)
23. Lukaszuk K, Puksza S, Wells D, Cybulska C, Liss J, Plociennik L et al. Routine use of next-generation sequencing for preimplantation genetic diagnosis of blastomeres obtained from embryos on day 3 in fresh in vitro fertilization cycles. *Fertility and sterility*. [Internet]. 2015; 103(4): 1031-1036. [citado 01 de marzo de 2023]. DOI: [10.1016/j.fertnstert.2014.12.123](https://doi.org/10.1016/j.fertnstert.2014.12.123)
24. Lukaszuk K, Puksza S, Ochman K, Cybulska C, liss J, Pastuszek E et al. Healthy baby born to a Robertsonian traslocation carrier following next-generation sequencing-based preimplantation genetic diagnosis: a case report. *Thieme open access*. [Internet]. 2015; 333: e172-175. [citado 01 de marzo de 2023]. DOI: [10.1055/s-0035-1558402](https://doi.org/10.1055/s-0035-1558402)
25. Lamb B, Johnson E, Francis L, Fagan M, Riches N, Canada I et al. Pre-implantation genetic testing: decisional factors to accept or decline among in vitro fertilization patients. *Journal of assisted reproduction and genetics*. [Internet]. 2018; 35: 1605-1612. [citado 01 de marzo de 2023]. DOI: [10.1007/s10815-018-1278-2](https://doi.org/10.1007/s10815-018-1278-2)
26. Mahdavi M, Sharafi SM, Daniali SS, Riahi R, Keirollahi M. The clinical effectiveness of preimplantation genetic diagnosis for chromosomal translocation carriers: a meta-analysis. *Thieme open access*. [Internet]. 2020; 7: 14-21. [citado 01 de marzo de 2023]. DOI: [10.1055/s-0040-1712455](https://doi.org/10.1055/s-0040-1712455)
27. Li S, Zheng PS, Ma HM, Feng Q, Zhang YR, Li QS et al. Systematic review of subsequent pregnancy outcomes in couples with parental abnormal chromosomal karyotypes and recurrent pregnancy loss. *Fertility and sterility*. [Internet]. 2021; 118(5): 906-915. [citado 01 de marzo de 2023]. DOI: [10.1016/j.fertnstert.2022.08.008](https://doi.org/10.1016/j.fertnstert.2022.08.008)
28. Adrainus Polim A, Handayani N, Nurputra DK, Lubis AM, Sirait B, Jakobus D et al. Birth of spinal muscular atrophy unaffected baby from genetically at-risk parents following a pre-implantation genetic screening: a case report. *International journal of reproductive biomedicine*. [Internet]. 2022;

- 20(9): 779-786. [citado 01 de marzo de 2023]. DOI: [10.18502/ijrm.v20i9.12068](https://doi.org/10.18502/ijrm.v20i9.12068)
29. Núñez Calonge R. Manual de Buena Práctica Clínica en Reproducción Asistida. [Internet]. 2016 [citado 11 de mayo de 2023]; 13-32. Disponible en: <https://www.sefertilidad.net/docs/noticias/manualBuenaPractica.pdf>
30. Antonell P, Ballester A, del Pino C, del Pozo J, Moreno AM, Olías S et al. Cuadernos de Medicina Reproductiva. Enfermería en reproducción humana. Consulta de enfermería: gestión y cuidados. 2017; 23(2): 41-46.
31. López Criado S. Revista Metas de Enfermería: Actualidad enfermera. Reproducción asistida: profesionales que ayudan a cumplir un sueño. Enfermería21. [Internet]. [citado 11 de mayo de 2023]. Disponible en: <https://www.enfermeria21.com/revistas/metas/articulo/81139/actualidad-enfermera-reproduccion-asistida-profesionales-que-ayudan-a-cumplir-un-sueno/>
32. Stewart D, de Enfermeras Consejo Internacional. Enfermería: una voz para liderar. Invertir en enfermería y respetar los derechos para garantizar la salud global. [Internet]. 2022 [citado 11 de mayo de 2023]; 15-17. Disponible en: https://www.icn.ch/system/files/2022-05/ICN_IND_Toolkit_2022-ES-final_low%20res.pdf
33. Instituto Nacional del Cáncer. Reacción en cadena de la polimerasa (PCR). National Human Genome Research Institute. [Internet]. Actualizado el 25 de mayo de 2023. [citado 11 de mayo de 2023]. Disponible en: <https://www.genome.gov/es/genetics-glossary/Reaccion-en-cadena-de-la-polimerasa>
34. Servicio murciano de salud. Consentimiento informado para el estudio genético mediante técnica de secuenciación masiva (NGS). [Internet]. 2022. [citado 11 de mayo de 2023]; 1. Disponible en: https://www.murciasalud.es/recursos/ficheros/504274-CI_Para_el_estudio_mediante_NGS_v3_01.12.22.pdf
35. Instituto Nacional del Cáncer. Hibridación fluorescente in situ. Institutos nacionales de la salud. [Internet]. [citado 11 de mayo de 2023]. Disponible en: <https://www.cancer.gov/espanol/publicaciones/diccionarios/diccionario-cancer/def/hibridacion-fluorescente-in->

Niveles de evidencia (Establecidos por The Joanna Briggs Institute - rev. 2003):	
Nivel I	Evidencia obtenida de una revisión sistemática de todos los ensayos clínicos relevantes con asignación aleatoria
Nivel II	Evidencia obtenida de, al menos, un ensayo clínico con asignación aleatoria bien diseñado
Nivel III.1	Evidencia obtenida de ensayos clínicos sin asignación aleatoria bien diseñados
Nivel III.2	Evidencia obtenida de estudios comparativos con control histórico, dos o más estudios con grupo único, o de series temporales interrumpidas sin grupo control paralelo
Nivel III.3	Evidencia obtenida de estudios comparativos con control histórico, dos o más estudios con grupo único, o de series temporales interrumpidas sin grupo control paralelo.
Nivel IV	Evidencia obtenida de estudios de series de casos pre y post test, o sólo post test. Consenso del grupo, guías prácticas

Fuente: <https://femora.sergas.gal/Biomedidas/Anexo-Glucemia?idioma=es>

Grados de recomendación GRADE:

Tipo de estudio	Nivel de calidad a priori	Desciende si	Sube si	Nivel de calidad a posteriori
Estudios aleatorizados	Alta	<i>Riesgo de sesgo</i>	<i>Efecto</i>	Alta
		-1 importante	+1 grande	
		-2 muy importante	+2 muy grande	
		<i>Inconsistencia</i>	<i>Dosis-respuesta</i>	Moderada
		-1 importante	+1 gradiente evidente	
Estudios observacionales	Baja	<i>No evidencia directa</i>	<i>Todos los factores de confusión:</i>	Baja
		-1 importante	+1 reducirían el efecto	
		-2 muy importante	observado	
		<i>Imprecisión</i>	+1 sugerirían un efecto	
		-1 importante	espurio si no hay efecto observado	Muy baja
		-2 muy importante		
		<i>Sesgo de publicación</i>		
		-1 probable		
-2 muy probable				

Fuente: www.elsevier.es/es-revista-cirugia-espanola-36-articulo-sistema-grade-clasificacion-calidad-evidencia-S0009739X13003394