

Who Should Undergo PGT? In Which Situations Is PGT Recommended?

Couples Carrying Genetic Diseases: If a couple is at risk of carrying a specific genetic disease, it should not be decided immediately to perform PGT. Before planning IVF treatment, they should consult a genetic center.

Prevention of Recurrent Pregnancy Losses: For families experiencing recurrent pregnancy losses—especially at advanced maternal age—PGT-A may offer a chance for a healthy pregnancy. However, the causes of recurrent pregnancy loss should first be investigated.

Advanced Maternal Age: As maternal age increases, the risk of chromosomal abnormalities also increases. In such cases, chromosomal abnormalities in embryos can be evaluated using PGT-A. It is especially recommended for women over the age of 35.

Structural Chromosomal Rearrangements: When one of the parents carries a structural chromosomal rearrangement, embryos can be analyzed using the PGT-SR (Structural Rearrangements) method.

Improving the Effectiveness of Fertility Treatments: When combined with assisted reproductive techniques such as in vitro fertilization (IVF), PGT can increase the chance of pregnancy by selecting healthy embryos. Therefore, it is recommended in cases of repeated IVF failure.

Severe Male Factor: In identified cases, the risk of numerical chromosomal abnormalities is increased. PGT-A is recommended.

Detection of Chromosomal Abnormalities in Previous Pregnancies: Families should be provided with detailed information. Many chromosomal changes detected during pregnancy do not lead to a significantly increased risk in subsequent pregnancies. Therefore, based on the identified change, families should receive counseling from an experienced healthcare professional.

Carrier Status for Cancer, Neurodegenerative Diseases, and Inherited Cardiac Diseases: Families may not wish to pass on variants that predispose to serious diseases affecting quality of life. In such cases, testing can be planned to select embryos that do not carry these variants.

HLA-Matched Sibling: Families who have a child with a condition such as leukemia or another disease requiring bone marrow transplantation may choose an HLA-matched baby so that stem cells can be used for the affected child when needed.

Preimplantation Genetic Testing (PGT) allows genetic disorders to be identified before embryos are transferred to the uterus and enables the selection of healthy embryos that do not carry these disorders. The test, which is commonly described by the public as “filtering out bad genes,” actually works as follows: biopsies are taken from all embryos, and through genetic analysis, the healthy embryos are identified and selected for transfer. No treatment is performed on the embryo itself.

Today, worldwide, treating embryos—or even conducting research on embryos that will not be used—is not legally permitted. However, rapid advances in genetic science may change this situation in the near future, and embryo-based treatments may become a topic of discussion.

IVF combined with PGT is a highly successful and reassuring method that enables families to take home healthy babies when the indications are correctly defined. If there is a known genetic disease in the family, testing can be specifically planned for that condition. However, with current technologies, if a family is considering PGT for any reason, performing expanded genetic screening of both partners beforehand and identifying risks for other possible genetic diseases—and including these in embryo testing—can significantly reduce the likelihood of having a child with a genetic disorder.

It should be remembered that natural conception is always the preferred and healthiest process when no risks are present. Undergoing IVF solely to achieve a “healthier” pregnancy when there is no medical indication is not appropriate. Every pregnancy carries certain risks, and no one can guarantee that a baby will be born 100% healthy—this applies to both natural and IVF pregnancies. However, advanced prenatal follow-up methods, detailed screenings during pregnancy, and carrier screenings performed before pregnancy can significantly reduce the risk of disease in the baby.

Prof. Dr. Gülay Ceylaner

PREIMPLANTATION GENETIC DIAGNOSIS PGT



Genetics and
Rare Diseases
Diagnosis Center

**Health for Human,
Science for Health**

PGT Nedir, Ne Zaman Yapılır?

Preimplantasyon Genetik Tanı (PGT), tüp bebek tedavisi sırasında embriyolarda **“ailede bilinen tek gen hastalıkları”** için ve/veya **“kromozomal anormallikleri”** tespit etmek için yapılan bir testtir. PGT, embriyo transferinden önce genetik olarak sağlıklı embriyoların seçilmesini sağlar. Ailedeki genetik risklere göre her aile için farklı PGT testleri özel olarak geliştirilmiştir:

PGT Setup Çalışması:

PGT Setup çalışması, laboratuvarında genetik analiz için gereken altyapının oluşturulması ve hastaya özel test tasarımının yapılması sürecidir. Ailede var olan genetik değişikliğin kromozom çiftlerinden hangisinde olduğunu ayırmamızı sağlayan çalışmalardır. Bu sebeple bazen eşlerin anne ve babasından bazen ailede hasta olan diğer bireylerden örnek alınması gerekebilmektedir. Bu çalışmalar yapılmadan genetik değişikliğin anneden gelen kromozomda mı babadan gelen kromozomda mı olduğu ayırlanamakta ve bu sebeple embriyolarda da sağlıklı embriyonun seçimi yapılamamaktadır. Bu çalışma sırasında:

- Hasta ve aile öyküsü dikkate alınarak genetik hastalıkların analizi için hazırlık yapılır.
- İlgili genetik analiz yöntemleri belirlenir.
- Monogenik hastalıklar için test spesifik olarak tasarlanır.

PGT Setup çalışması, testlerin doğru sonuçlar vermesi ve hastaya özel risklerin etkin bir şekilde yönetilmesi için kritik bir adımdır.

PGT-M (Monogenik Hastalık Tanısı Amaçlı):

PGT-M, aile öyküsünde genetik bir hastalık bulunan bireylerde, embriyolarda bu hastalığın varlığını tespit etmek için yapılır. Bu test için önce aile ile görüşülüp ailedeki riskler belirlenir. Eşler arasında akrabalık olan aileler başta olmak üzere tüm ailelere bize gelmelerine neden olan hastalık dışında başka bir hastalık için de riskleri olup olmadığını değerlendirmek için yapılabilecek ek testlerin bilgisi verilir. Bu ek testleri istemeyen aileler için bize bildirilen genetik hastalığa yönelik ön çalışmalar yapılır. O aileye özel bir çalışma stratejisi oluşturulur. PGT-M çalışması yapılırken hem ailede var olan hastalık sebebi olan varyanta bakılmaktadır. Hem de bu gene yakın markerlar belirlenerek testin güvenilirliği artırılmaktadır. Bu markerları belirleyebilmek için aileye yukarıda detayları verilen **“setup”** çalışması yapılması gerekmektedir.

PGT-M çalışması normal olan embriyolara anöploidi testi (PGT-A) uygulanır.

PGT-A (Anöploidi Taraması Amaçlı):

PGT-A, embriyolarda kromozom sayısal anomalilerini (örneğin, Trizomi 21 – Down sendromu gibi fazla kromozom olması veya eksik bir/birkaç kromozom olması durumunu) tespit etmek için kullanılır. Anöploidi, gebelik kayıplarına, embriyonun yaşamla bağdaşmamasına veya doğumda ciddi sağlık sorunlarına neden olabilen bir genetik değişikliktir.

Eşlerden birisinde Robertson tipi translokasyon olduğu zaman da bu yöntem kullanılır. Kromozomların sayısal olarak normal olup olmadığına bakılır. Ancak bu durumda ek olarak başta anormal başlayıp sonra kurtulmuş olan embriyoları ayırmak ve translokasyona dahil olan kromozomlar için birisinin anneden diğerinin babadan geldiğini test etmek için bu iki kromozoma **“uniparental dizomi”** testi yapılmasını da önermekteyiz. Embryolardan bu testi yapmak için bir hazırlık çalışması (Setup çalışması) yapılması gerekmektedir. Trizomi veya monozomiden kurtulma aşamasının embriyo gelişiminde tam olarak hangi dönemde olduğu bilinmemektedir. Bu sebeple ihtimal düşük de olsa bu testin yapılması önerilmektedir. Tüp bebek sırasında bu testi yaptırmak istemeyen ailelere gebelik oluşması durumunda doğum öncesi tanı (Amniyosentez veya koryon villus örneğinden) ve bu sırada UPD çalışması da yapılması mutlaka önerilir.

PGT-SR (Yapısal Yeniden Düzenleme Çalışması):

Dengeli translokasyon taşıyıcısı veya inversiyon taşıyıcısı olan bireylerde, embriyolarda olabilecek küçük kayıp ve kazançları değerlendirmek için yapılan bir testtir. Bu test ebeveynlerden birisinde yapısal bir kromozomal değişiklik varsa öncelikle önerilmektedir.

Kombine PGT (Monogenik Hastalık ve Anöploidi Taraması):

Hem kromozomal anomaliler hem de ailede risk yaratan monogenik hastalık/hastalıklar taranır. Kromozom hastalıkları tüp bebek çalışmalarında her zaman karşımıza çıkabilir. Normal yolla olan gebeliklerde spontan olarak elenen bazı kromozomal değişiklikler tüp bebek gebeliklerinde embriyolarda var olabilir. Ailede bir tek gen hastalığı riski varsa bunun riski daha yüksek olduğu için embriyolar önce bu hastalık için taranır (PGT-M). Tek gen hastalığı taşımayan yani PGT-M çalışması normal olan embriyolara anöploidi testi (PGT-A) uygulanır.

PGT-HLA (HLA Tiplendirmesi Amaçlı):

Nakil için uygun doku tipine sahip embriyo seçimini sağlar. Özellikle kardeşten kardeşe nakil düşünülen durumlar için yani evde var olan hasta çocuk ile doku uyumu olan embriyonun seçimi için kullanılır.

PGT-M-HLA:

Hem ailede risk yaratan monogenik hastalık/hastalıkların hem de HLA tiplendirmesinin aynı anda yapılmasını sağlayan özel bir testtir. Bu testte hem ailede var olan hastalık için PGT-M çalışması yapılır. Hem de bu hastalığı taşımayan embriyolardan doku uygunluğu olan embriyonun seçimi yapılır.

Preimplantasyon Genetik Testi (PGT) Nasıl Yapılır?

Süreç Nasıl İşler?

Preimplantasyon Genetik Testi (PGT) genellikle aşağıdaki adımları içeren bir süreçtir:



PGT Danışma Hattı

0 552 918 95 24

**İnsan için Sağlık,
Sağlık için Bilim!**