

Кому подходит ПГТ? В каких случаях рекомендуется ПГТ?

Парам с риском носительства генетического заболевания: если у пары есть риск быть носителями определённого генетического заболевания, не следует сразу принимать решение о проведении ПГТ. До планирования лечения ЭКО (искусственного оплодотворения) им необходимо обратиться в генетический центр и получить консультацию.

Профилактика повторных потерь беременности: в семьях, где наблюдаются повторные потери беременности — особенно при старшем возрасте матери — ПГТ-А может повысить шансы на здоровую беременность. Однако сначала следует выяснить причины повторных потерь беременности.

Повышенный возраст матери: с увеличением возраста матери возрастает риск хромосомных аномалий. В таких случаях хромосомные аномалии у эмбрионов можно оценить с помощью ПГТ-А. Особенно рекомендуется женщинам старше 35 лет.

Структурные перестройки хромосом: если у одного из родителей выявлена структурная перестройка хромосом, эмбрионы можно анализировать методом ПГТ-SR (Structural Rearrangements — структурные перестройки).

Повышение эффективности лечения бесплодия: в сочетании с вспомогательными репродуктивными технологиями, такими как ЭКО, ПГТ может увеличить вероятность наступления беременности за счёт выбора здоровых эмбрионов. Поэтому метод рекомендуется в случаях повторных неудач ЭКО.

Тяжёлый мужской фактор (severe male factor): в некоторых случаях повышается риск числовых хромосомных аномалий (анеуплоидий) у эмбрионов. В таких случаях рекомендуется ПГТ-А.

Если в предыдущих беременностях выявлялись хромосомные аномалии: семьям необходимо предоставить подробную информацию. Многие хромосомные изменения, выявляемые во время беременности, не увеличивают существенно риск в последующих беременностях. Поэтому, в зависимости от выявленного изменения, семьи должны получить генетическую консультацию у опытного медицинского специалиста.

Предрасположенность (носительство) к онкологическим, нейродегенеративным и наследственным **сердечным заболеваниям:** Семьи с предрасположенностью к серьёзным заболеваниям, влияющим на качество жизни, не хотят, чтобы их дети унаследовали этот вариант. В таких случаях может быть проведено тестирование для отбора эмбрионов без данной мутации. В таких случаях может быть запланировано тестирование для выбора эмбрионов, не несущих эти варианты.

HLA-совместимый брат/сестра (HLA-matched sibling): если в семье есть ребёнок с лейкозом или другим заболеванием, требующим трансплантации костного мозга, семья при необходимости может принять решение о выборе HLA-совместимого ребёнка, чтобы получить стволовые клетки для лечения этого ребёнка.

Преимплантационное генетическое тестирование (ПГТ) позволяет выявлять генетические нарушения до переноса эмбрионов в матку и выбирать здоровые эмбрионы, не несущие таких нарушений. В обиходе этот тест часто описывают как «фильтрацию плохих генов», однако на практике он работает следующим образом: у всех эмбрионов берётся биопсия, и с помощью генетического анализа определяются здоровые эмбрионы, которые затем выбираются для переноса (трансфера). Никакого лечения самого эмбриона не проводится.

На сегодняшний день во всём мире лечение эмбрионов — и даже проведение исследований на эмбрионах, которые не будут использованы, — законодательно не разрешено. Однако стремительные достижения в области генетики могут в ближайшем будущем изменить эту ситуацию, и методы лечения, основанные на вмешательстве в эмбрион, вполне могут стать предметом обсуждения.

ЭКО, применяемое совместно с ПГТ, при правильно определённых показаниях является очень успешным и надёжным методом, который может дать семьям возможность родить здорового ребёнка. Если в семье имеется определённое генетическое заболевание, тест можно спланировать целенаправленно именно на это заболевание. Однако в условиях современных технологий, если семья по какой-либо причине рассматривает ПГТ, проведение расширенного скрининга носительства у обоих партнёров до начала процедуры, выявление рисков по другим возможным генетическим заболеваниям и включение их в обследование эмбрионов может существенно снизить вероятность рождения ребёнка с генетическим заболеванием.

Следует помнить, что при отсутствии каких-либо рисков естественная беременность всегда является предпочтительным и самым здоровым процессом. Проходить ЭКО без медицинских показаний лишь ради достижения «ещё более здоровой» беременности неправильно. Каждая беременность содержит определённые риски, и никто не может гарантировать рождение ребёнка на 100% здоровым — это одинаково верно как для естественных, так и для ЭКО-беременностей. Однако современные методы пренатального наблюдения, детальные скрининговые обследования во время беременности, а также скрининг носительства до беременности могут значительно снизить риск развития заболеваний у ребёнка.

.

Проф. д-р Гюлай Джейланер

Адрес: ул. Мукими, 98А, 100115, Ташкент, Узбекистан

Тел: +998 78 113 6 436

Веб-сайт: www.intergen.com.tr

E-mail: info@intergenuz.com

Преимплантационное генетическое тестирование ПГТ



Что такое ПГТ и когда оно проводится?

Преимплантационное генетическое тестирование (ПГТ) — это исследование, выполняемое в рамках экстракорпорального оплодотворения (ЭКО) для выявления у эмбрионов моногенных (одногенных) заболеваний, известных в семье, и/или хромосомных аномалий. ПГТ позволяет до переноса эмбриона выбрать эмбрионы без генетических аномалий . Для каждой семьи программа ПГТ разрабатывается индивидуально с учётом имеющихся генетических рисков.

Подготовительный этап для ПГТ: Подготовительный этап включает создание условий для генетического анализа и разработку исследования, максимально соответствующего конкретной семье. Эти исследования помогают определить, в какой паре хромосом расположено семейное генетическое изменение. Поэтому иногда может потребоваться получение образцов не только от супругов, но и от их родителей или других родственников, у которых имеется заболевание.

Без выполнения подготовительного этапа невозможно надёжно различить, находится ли генетическое изменение на хромосоме, унаследованной от матери, или на хромосоме, унаследованной от отца; следовательно, невозможно корректно отобрать эмбрионы, не несущие семейное генетическое изменение. В ходе подготовительного этапа:

- учитываются данные пациента и семейный анамнез, проводится подготовка к анализу генетических заболеваний;
- определяется наиболее подходящая методика генетического анализа;
- исследования для моногенных заболеваний разрабатываются индивидуально.

Подготовительный этап является крайне важным, поскольку обеспечивает точность результатов и позволяет эффективно управлять индивидуальными рисками семьи.

ПГТ на моногенные заболевания: ПГТ на моногенные заболевания проводится для определения наличия или отсутствия генетического заболевания у эмбрионов в семьях, где имеется соответствующий анамнез. Процесс начинается с консультации семьи и уточнения существующих рисков.

Семьям, особенно при наличии брака между родственниками, дополнительно разъясняется возможность проведения исследований, позволяющих оценить риск не только по заболеванию, ставшему причиной обращения, но и по другим наследственным заболеваниям. Если семья не желает проводить дополнительные исследования, выполняется первичное исследование, направленное на уже известное семейное заболевание, и разрабатывается индивидуальная стратегия именно для данной семьи.

Для повышения надёжности исследования, помимо варианта (мутации), который вызывает заболевание в семье, дополнительно анализируются генетические маркеры, расположенные рядом с этим вариантом. Для выявления таких маркеров подготовительный этап обязательно должен быть выполнен совместно с семьёй.

Эмбрионы, признанные нормальными по результатам исследования на моногенное заболевание, в дальнейшем дополнительно оцениваются на наличие числовых хромосомных нарушений.

PGT-A (для скрининга анеуплоидий): PGT-A применяется для выявления у эмбрионов числовых (количественных) аномалий хромосом (например, трисомии 21 — синдрома Дауна, при которой имеется дополнительная хромосома, или состояний, при которых отсутствует одна или несколько хромосом). Анеуплоидия — это генетическое нарушение, которое может приводить к выкидышу, нежизнеспособности эмбриона или серьёзным проблемам со здоровьем при рождении.

Этот метод также применяется в случаях, когда у одного из партнёров имеется робертсоновская транслокация. В такой ситуации тест оценивает, является ли число хромосом количественно нормальным. Однако в этом случае мы дополнительно рекомендуем провести тест на унипарентальную дисомию (UPD) по двум вовлечённым хромосомам. Этот тест помогает: (i) отличать эмбрионы, которые изначально развивались с аномалией, а затем «самокорректировались» (rescue) и стали выглядеть нормальными, а также (ii) определить, пришла ли одна из этих хромосом от матери, а другая — от отца. Для выполнения этого теста у эмбрионов необходимо предварительное подготовительное (setup) исследование. Неизвестно точно, на каком именно этапе развития эмбриона происходит «rescue» после трисомии или моносомии. Поэтому, хотя вероятность невысока, мы рекомендуем проводить данный тест. В семьях, которые не хотят выполнять этот тест в рамках процесса ЭКО, при наступлении беременности настоятельно рекомендуется пренатальная диагностика (амниоцентез или биопсия хориона — CVS), и в этом случае тест UPD также должен быть обязательно выполнен.

PGT-SR (оценка структурных перестроек): Этот тест проводится для оценки возможных у эмбрионов небольших хромосомных потерь и дупликаций у лиц — носителей сбалансированной транслокации или инверсии. Если у одного из родителей имеется структурное изменение хромосом, в первую очередь рекомендуется именно этот тест.

Комбинированный PGT (тест на моногенное заболевание + скрининг анеуплоидий): В данном подходе проводится скрининг как хромосомных аномалий, так и моногенного заболевания (или заболеваний), представляющего(их) риск для семьи. Хромосомные нарушения могут возникать на любом этапе цикла ЭКО. Некоторые хромосомные изменения, которые при естественной беременности иногда могут самопроизвольно устраняться, при беременности после ЭКО могут сохраняться в эмбрионах. Если в семье имеется риск моногенного (одногенного) заболевания, то из-за более высокого риска в первую очередь эмбрионы обследуются именно по этому состоянию (PGT-M). Затем у эмбрионов, не являющихся носителями моногенного заболевания, то есть с нормальным результатом PGT-M, проводится тест на анеуплоидии (PGT-A).

Преимплантационное генетическое тестирование по системе лейкоцитарных антигенов человека: Преимплантационное генетическое тестирование по системе лейкоцитарных антигенов человека позволяет отобрать эмбрионы, имеющие тип тканевой совместимости, подходящий для трансплантации. Этот подход особенно применяется в ситуациях, когда планируется трансплантация между братьями и сёстрами: то есть, если в семье уже есть ребёнок с заболеванием, тест используется для выбора эмбриона, который будет тканево совместим с этим ребёнком.

Преимплантационное генетическое тестирование на моногенное заболевание с **одновременным определением тканевой совместимости:** Преимплантационное генетическое тестирование на моногенное заболевание с одновременным определением тканевой совместимости — это специализированное исследование, позволяющее одновременно проверить: (i) моногенное заболевание или заболевания, представляющие риск для семьи, и (ii) тканевую совместимость по системе лейкоцитарных антигенов человека. В рамках этого исследования сначала проводится анализ по моногенному заболеванию, а затем среди эмбрионов, не несущих заболевание, отбирается эмбрион, совместимый по тканевому типу.

Как проводится преимплантационное генетическое тестирование?

Как работает процесс?

Преимплантационное генетическое тестирование обычно включает следующие этапы:

