

# Лекция 11

## Предимплантационная генетическая диагностика

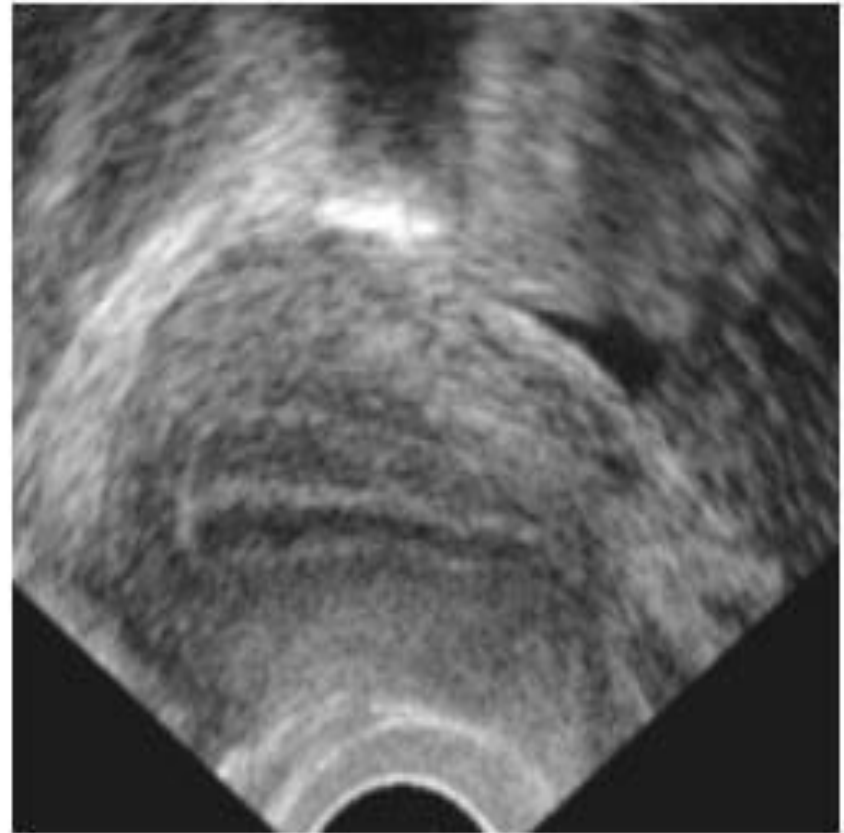


**Методика диагностики  
наследственных заболеваний в  
рамках программы  
экстракорпорального  
оплодотворения (ЭКО)**

# Показания УЗ мониторинга



Измерение диаметра фолликула



Измерение толщины слизистой оболочки матки



Так выглядит яйцеклетка при поступлении в лабораторию после пункции

1. Клетки кумулюса (защищают и питают яйцеклетку)
2. Яйцеклетка

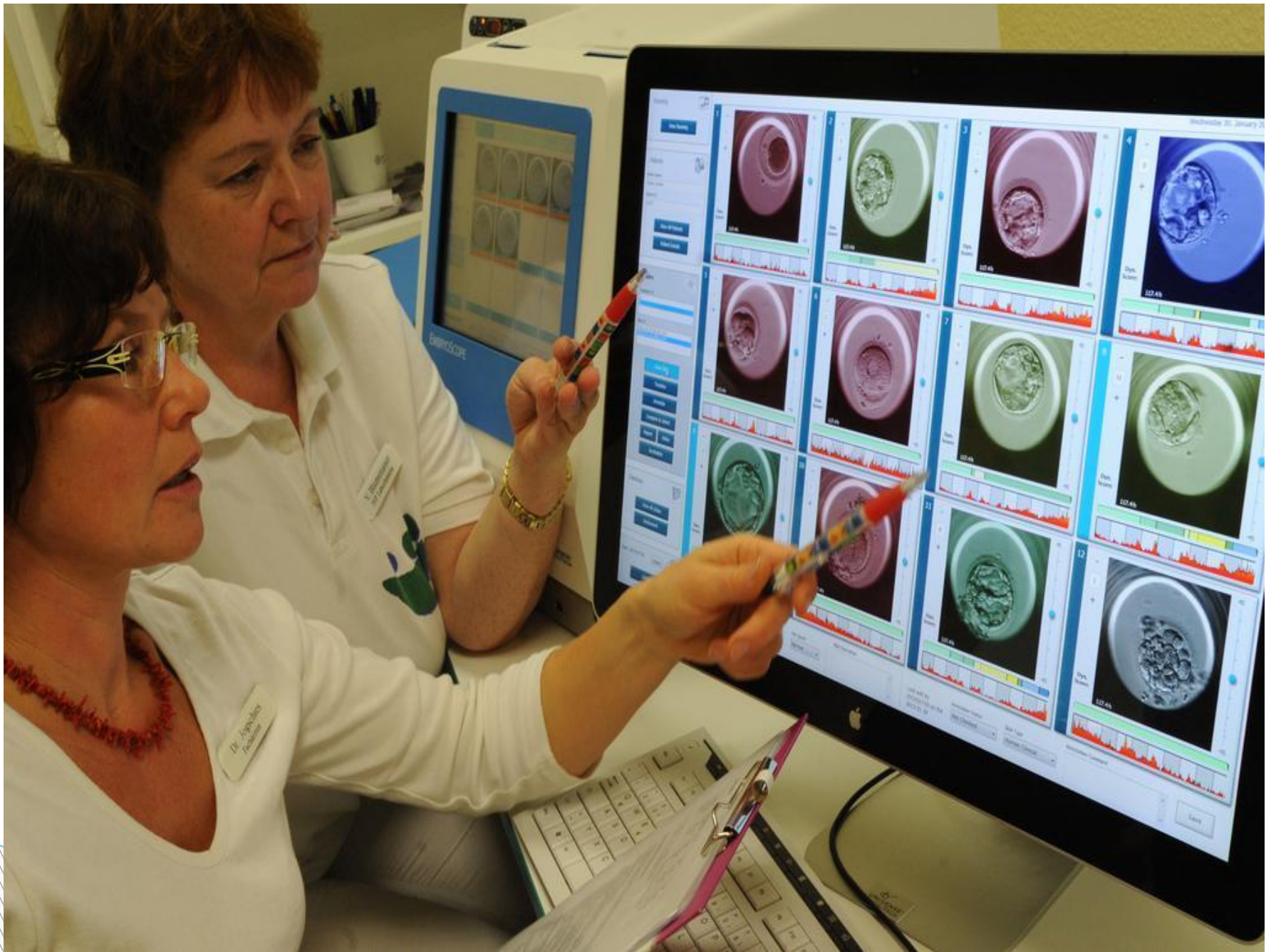


Зрелая яйцеклетка

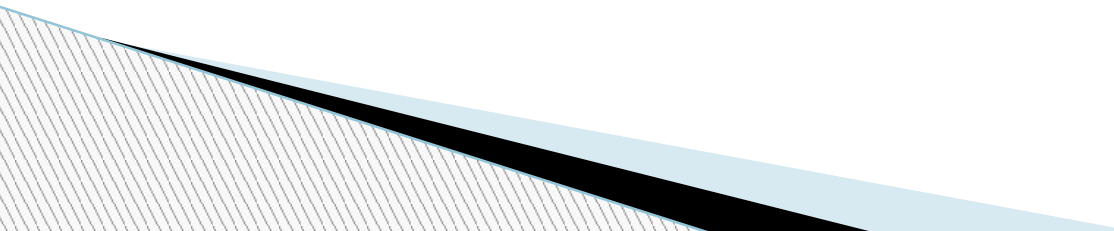
1. Цитоплазма
2. Оболочка
3. Полярное тело яйцеклетки

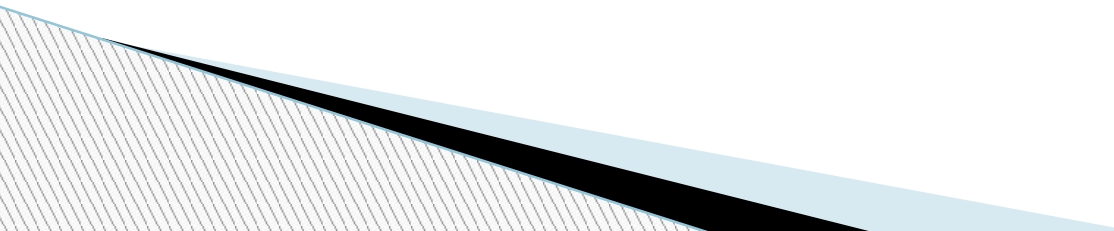


**За время инкубации эмбрион человека практически не увеличивается в размере (первые 4 дня его размер 0,1 мм, на 5 день 0,15-0,2 мм), но количество клеток, его составляющих, возрастает многократно (1 день — 1 клетка; 2 день — 4 клетки; 3 день — 8 клеток; 4 день — от 10 до 20 клеток, 5 день — от 40 до 200 клеток).**



# ОПИСАНИЕ ПРОЦЕДУРЫ ПГД

- ▣ **Стандартная процедура ЭКО до этапа пункции яйцеклеток;**
  - ▣ **Стандартные эмбриологические процедуры по обработке яйцеклеток, спермы, проведению микроманипуляций;**
  - ▣ **Лабораторная процедура биопсии эмбриона на 3 день культивирования (с помощью механического, химического или лазерного метода), а затем фиксация бластомера;**
- 

- ▣ **Генетическая диагностика зафиксированных бластомеров и получение результатов диагностики к 5 дню культивирования эмбрионов;**
  - ▣ **Перенос в полость матки эмбрионов без генетических дефектов на 5 день культивирования на стадии бластоцисты;**
  - ▣ **Стандартные процедуры криоконсервации после переноса эмбрионов;**
  - ▣ **Стандартная процедура диагностики беременности примерно через две недели после переноса эмбрионов.**
- 



# Предимплантационная генетическая диагностика

- Предимплантационная генетическая диагностика (ПГД) представляет собой диагностику хромосомных и генетических нарушений эмбриона до его пересадки матери.
- ПГД позволяет выявить эмбрионы, у которых отсутствуют хромосомные и генетические мутации. Ее целью является обеспечение **здорового потомства** и предупреждение передачи определенных патологий.

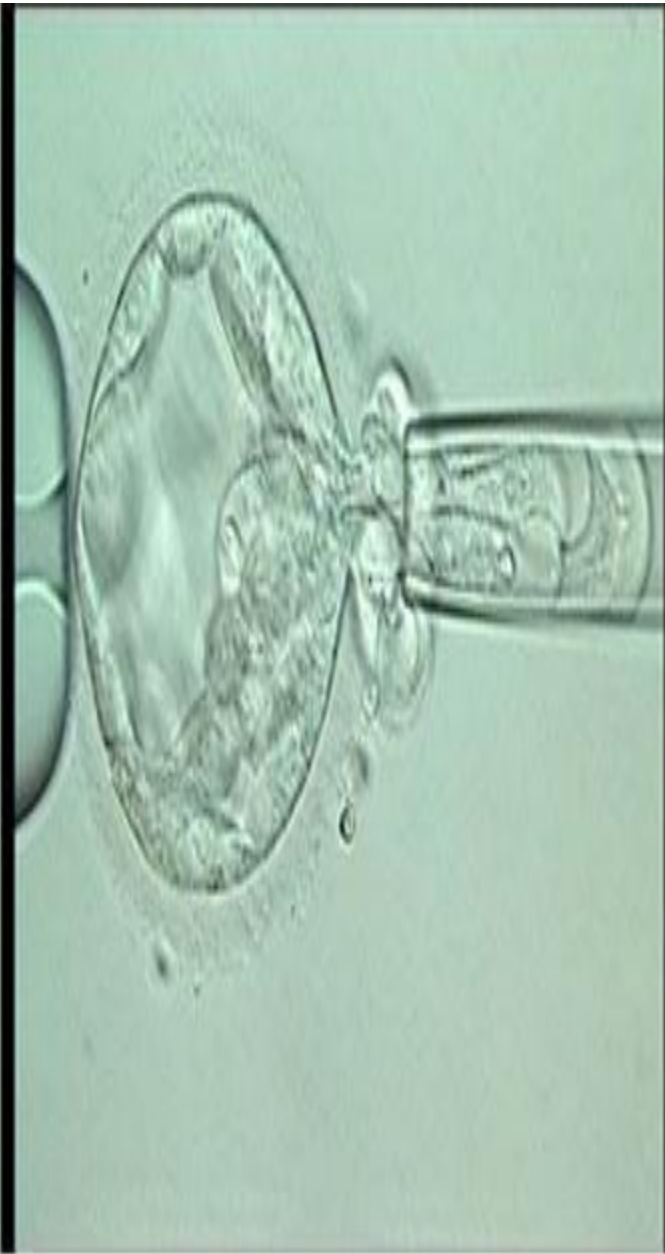
# Предимплантационная генетическая диагностика

• Суть методики заключается в проведении генетического тестирования эмбрионов до переноса их в полость матки женщины. Тестирование позволяет определить, какие из эмбрионов, "генетически здоровы", а какие содержат поврежденные гены. Для переноса в матку матери отбираются только "здоровые" эмбрионы, не имеющие генов, передающих наследственные заболевания

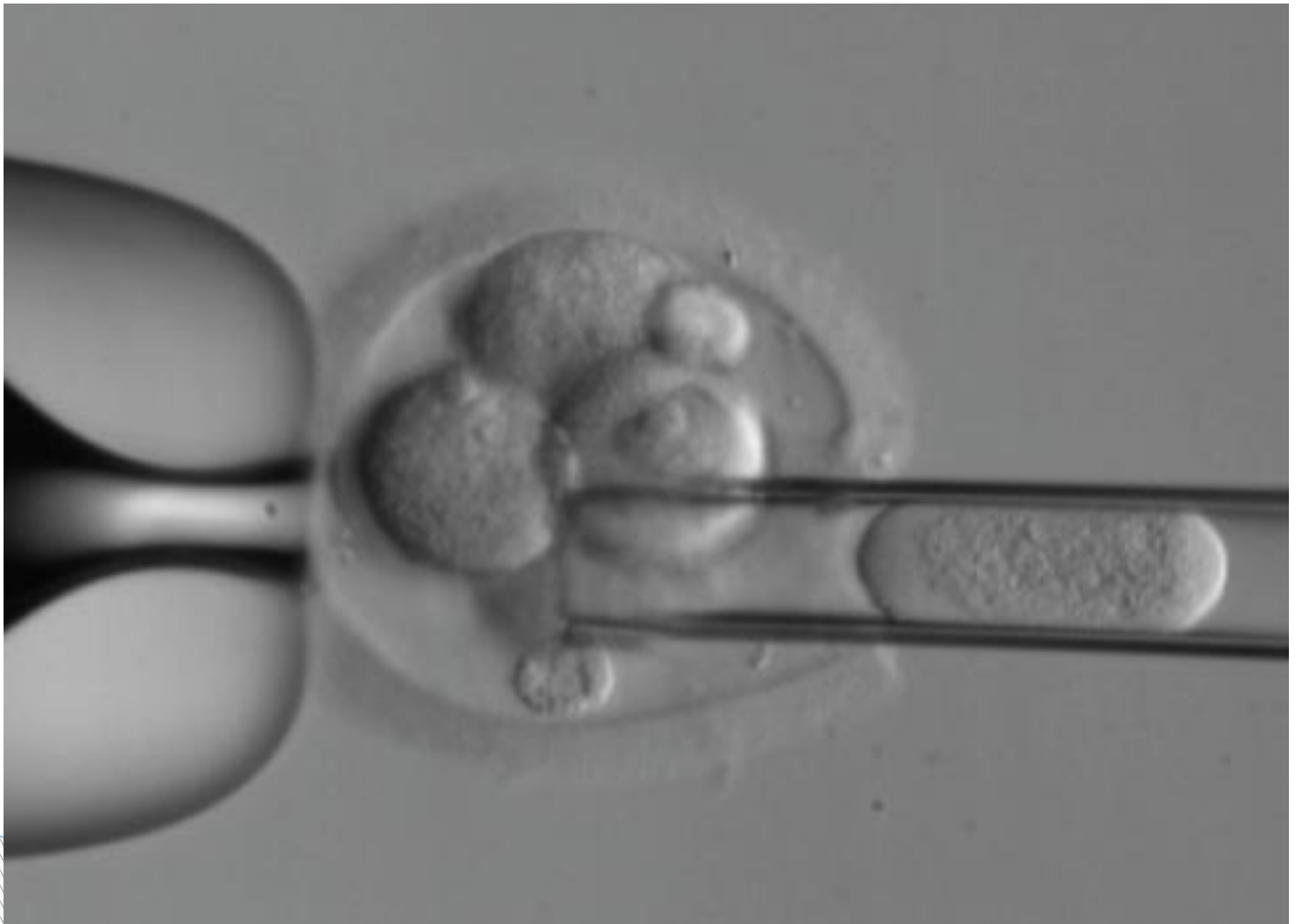


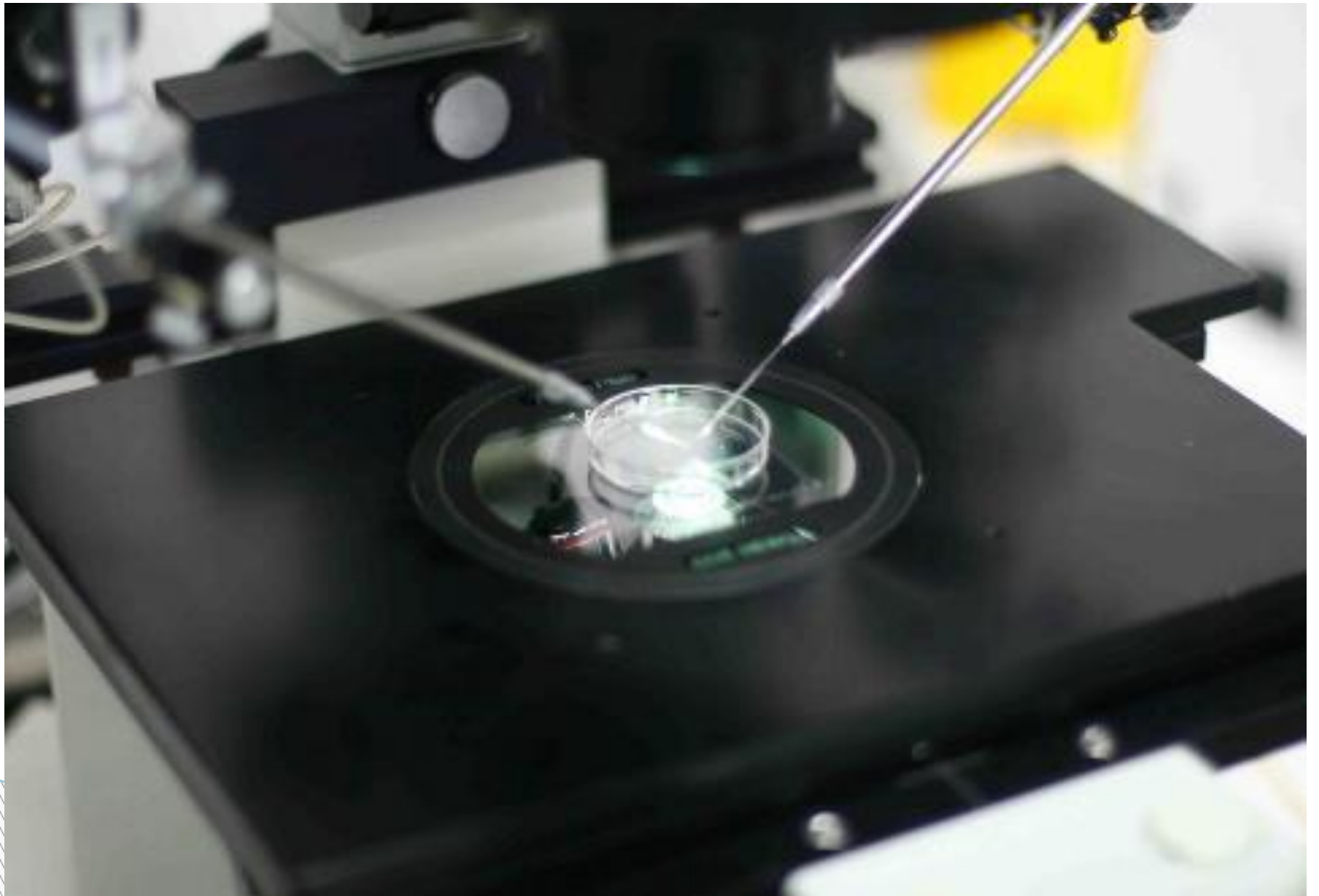


- ПГД проводится в ходе стандартного цикла экстракорпорального оплодотворения. При ПГД из эмбриона извлекают одну или две клетки, а затем проводят их генетический анализ методом FISH (fluorescent in situ hybridization) на анеуплоидии, транслокации и другие структурные патологии. Другой тип диагностики - полимеразная цепная реакция (ПЦР), которая применяется для диагностики моногенных заболеваний. ПЦР проходит в два этапа:
  - 1) биопсия эмбриона и фиксация бластомера;
  - 2) генетическая диагностика.







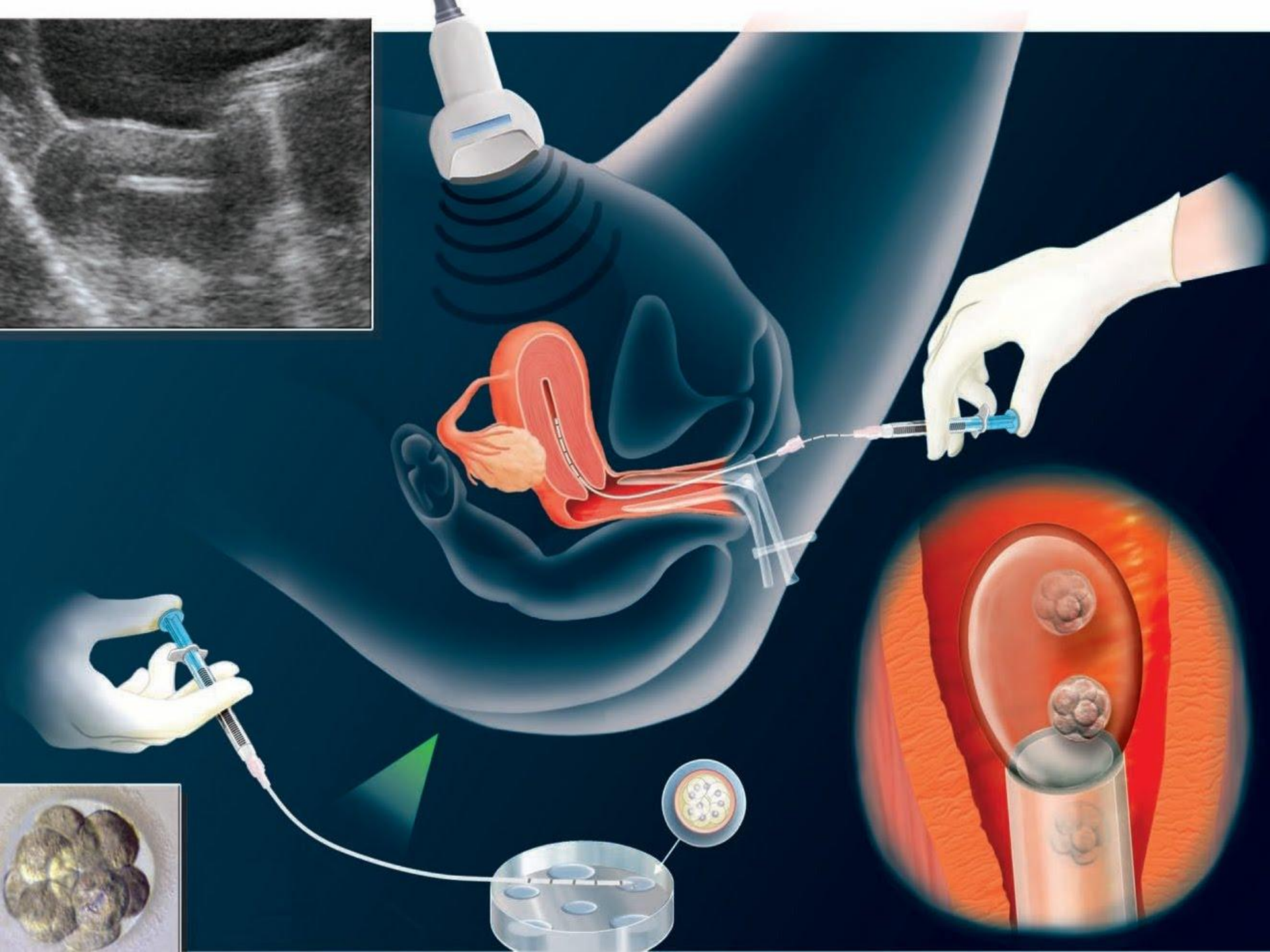






# ПРЕИМУЩЕСТВА предимплантационной диагностики:

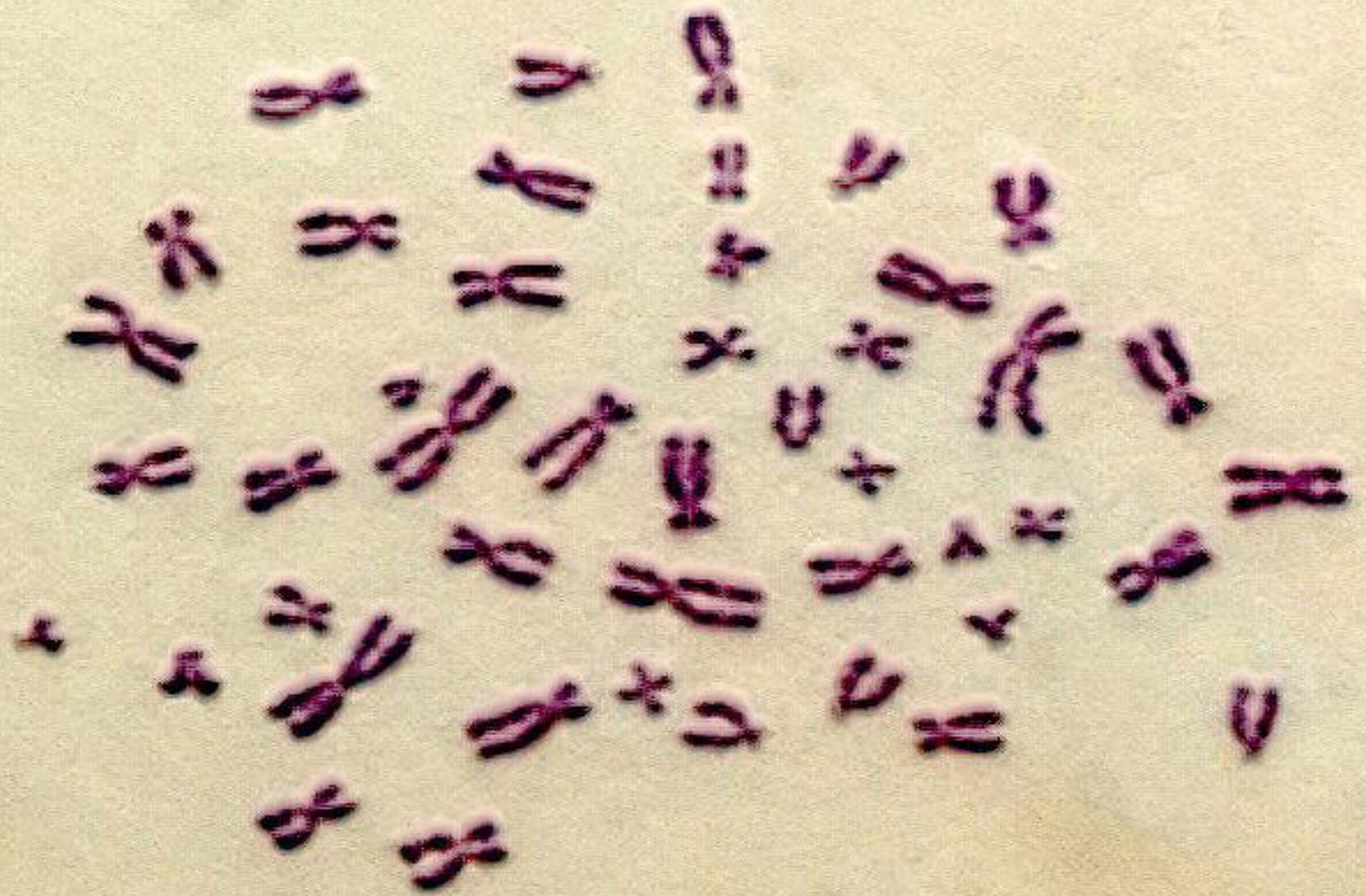
- Выбор и перенос в матку только тех эмбрионов, которые не имеют хромосомных патологий
- Снижение риска рождения ребенка с определенными генетическими дефектами
- Снижение риска невынашивания (примерно в 2 раза)
- Снижение риска многоплодия (примерно в 2 раза)
- Увеличение шанса на успешную имплантацию (примерно на 10%)
- Увеличение шансов на благополучное рождение ребенка (примерно на 15-20%)



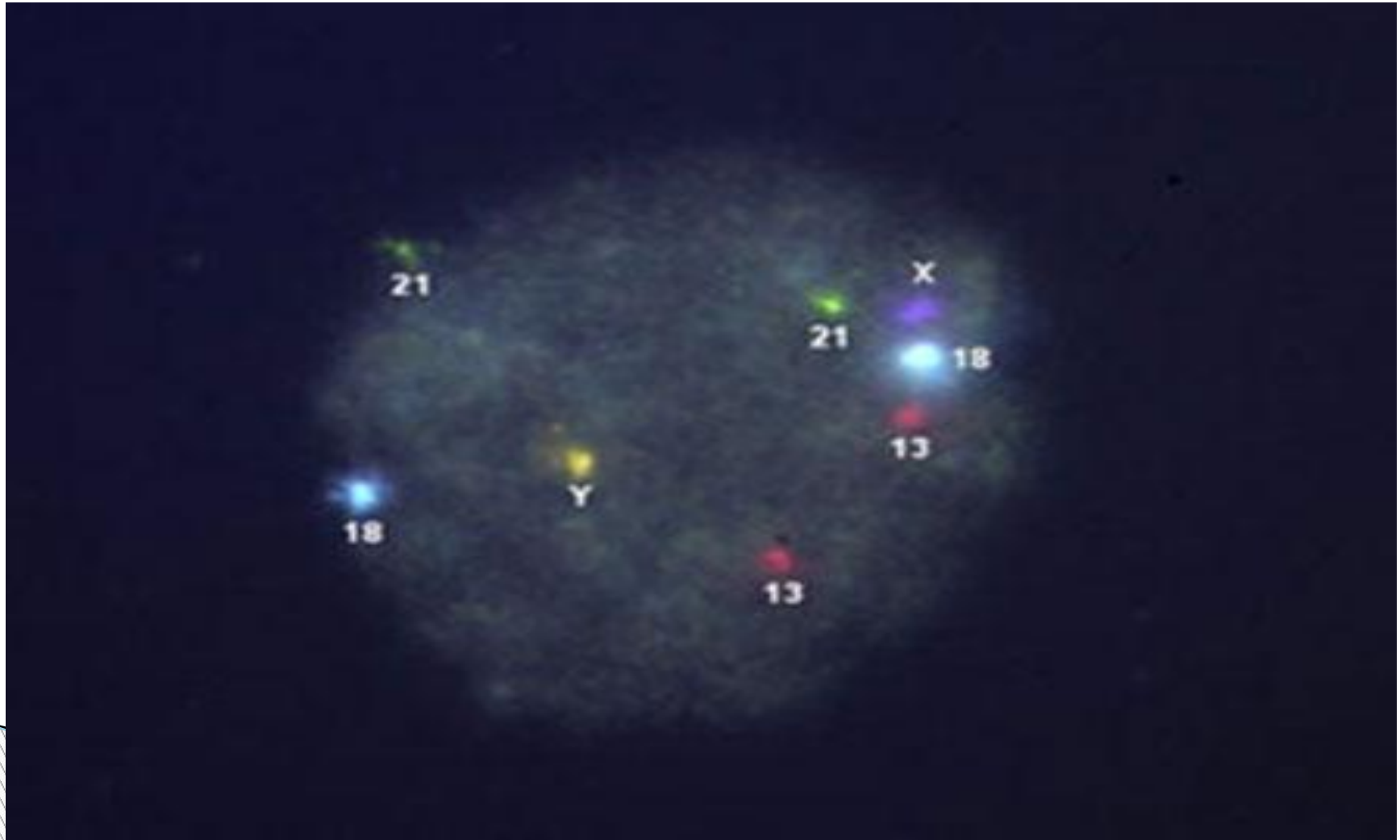
# ОПИСАНИЕ ПРОЦЕДУРЫ ПГД:

- Стандартная процедура ЭКО до этапа пункции яйцеклеток;
- Стандартные эмбриологические процедуры по обработке яйцеклеток, спермы, проведению микроманипуляций;
- Лабораторная процедура биопсии эмбриона на 3 день культивирования (с помощью механического, химического или лазерного метода), а затем фиксация blastomeres;
- Генетическая диагностика зафиксированных blastomeres и получение результатов диагностики к 5 дню культивирования эмбрионов;
- Перенос в полость матки эмбрионов без генетических дефектов на 5 день культивирования на стадии blastocyst;
- Стандартные процедуры криоконсервации после переноса эмбрионов;
- Стандартная процедура диагностики беременности примерно через две недели после переноса эмбрионов.

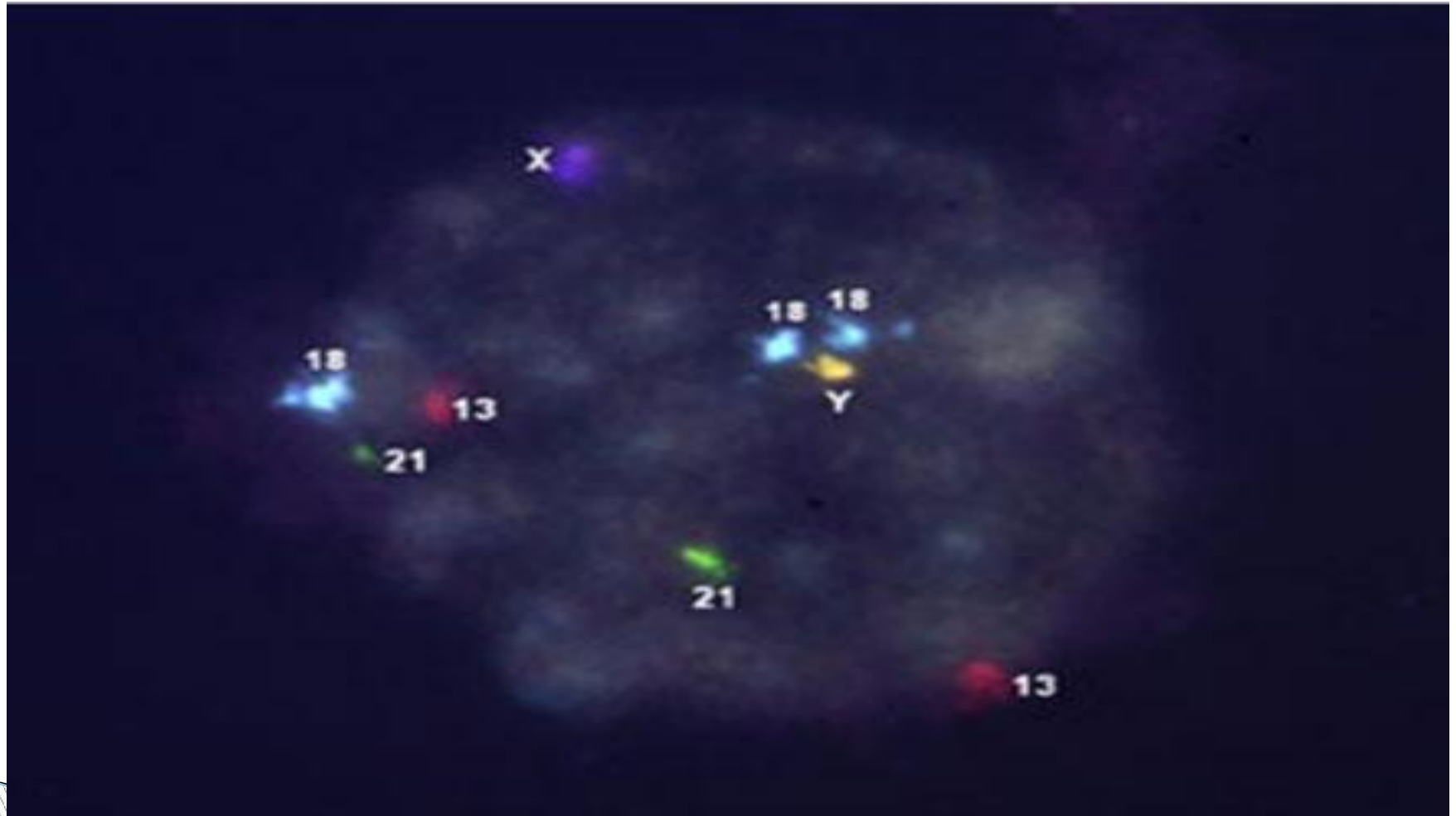




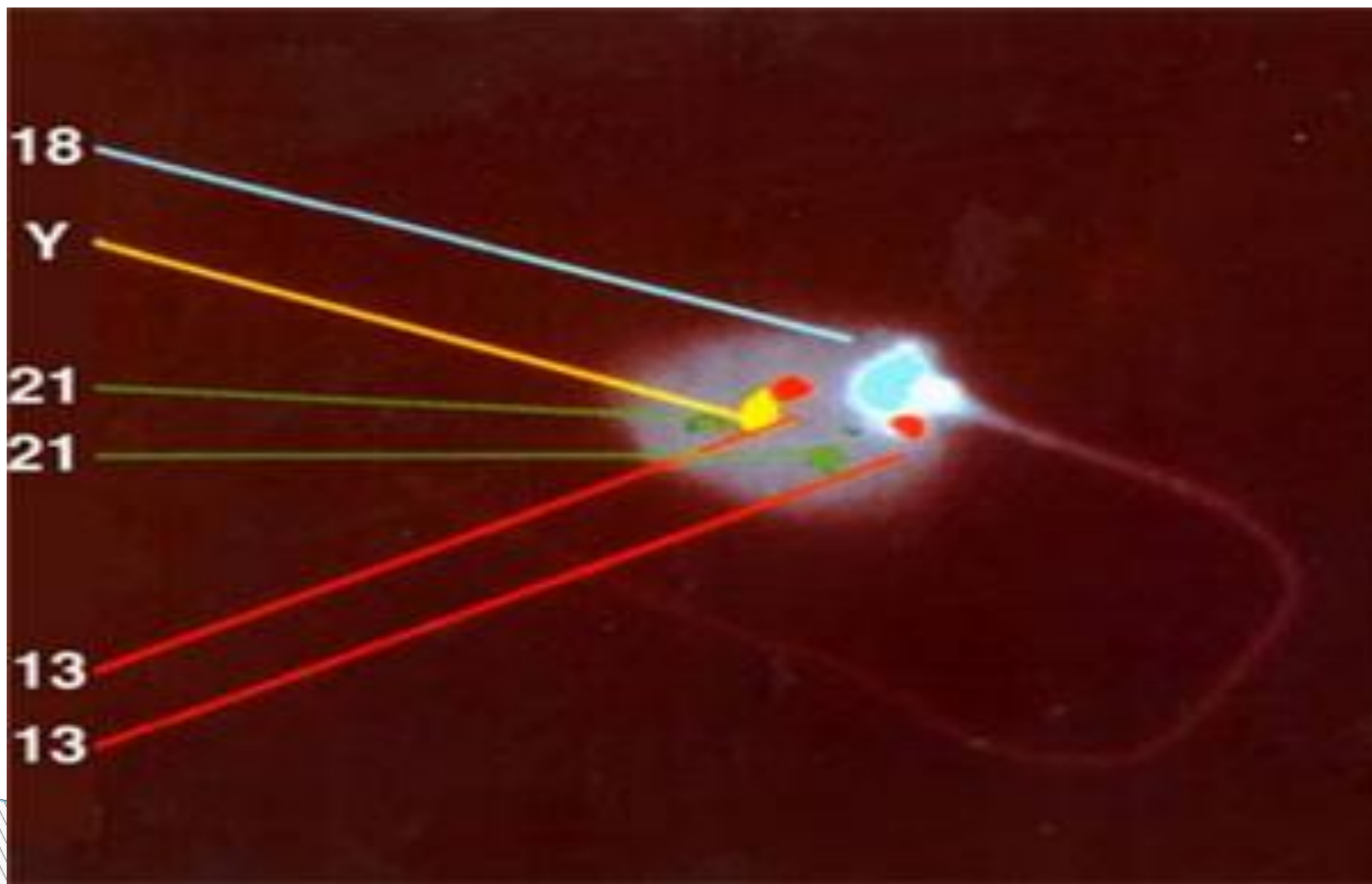
Нормальный эмбрион мужского пола  
(хромосомы №13, 18, и 21 находятся в  
клетке попарно, и по одной хромосоме X и  
Y)



**Синдром Эдвардса. Плод мужского пола (X и Y).**  
**Хромосома № 18 присутствует в клетке в трех**  
**экземплярах**

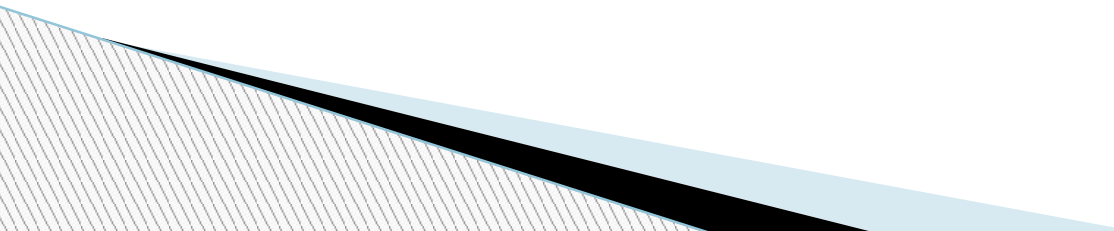


# FISH спермы (хромосомы 13, 18, 21, Y)

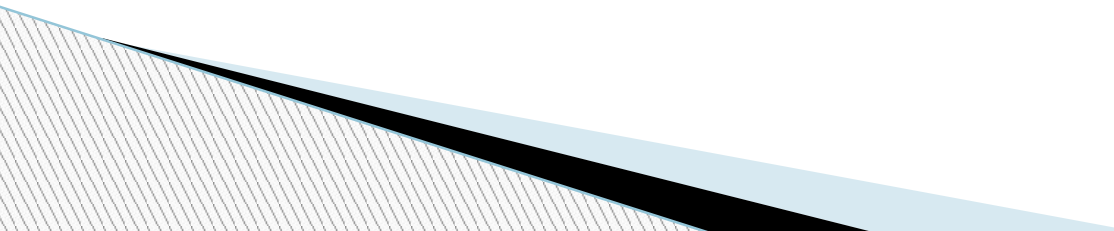




# Показания для проведения предимплантационной диагностики

- ▣ **Возраст женщины старше 34 лет**
  - ▣ **Возраст мужчины старше 39 лет**
  - ▣ **Носительство хромосомных перестроек, транслокаций, инверсий и других хромосомных и генетических патологий**
  - ▣ **Привычное невынашивание беременности (более 2 выкидышей)**
  - ▣ **Неудачные попытки ЭКО в анамнезе (более двух)**
- 

# Преимущества предимплантационной диагностики

- ▣ Выбор и перенос в матку только тех эмбрионов, которые не имеют хромосомных патологий.
  - ▣ Снижение риска рождения ребенка с определенными генетическими дефектами.
  - ▣ Снижение риска невынашивания (примерно в 2 раза).
  - ▣ Снижение риска многоплодия (примерно в 2 раза).
  - ▣ Увеличение шанса на успешную имплантацию (примерно на 10%).
  - ▣ Увеличение шансов на благополучное рождение ребенка (примерно на 15-20%).
- 



# Риск при проведении предимплантационной диагностики

- ▣ Риск случайного повреждения эмбриона (<1%)
- ▣ Ошибочная диагностика (до 10%).
- ▣ 3,5% вероятности того, что эмбрион с патологией будет диагностирован как нормальный.
- ▣ 10% вероятности того, что здоровый эмбрион будет диагностирован как эмбрион с патологией.
- ▣ Отмена переноса эмбрионов из-за того, что по результатам ПГД во всех эмбрионах будет обнаружена патология (до 20%)