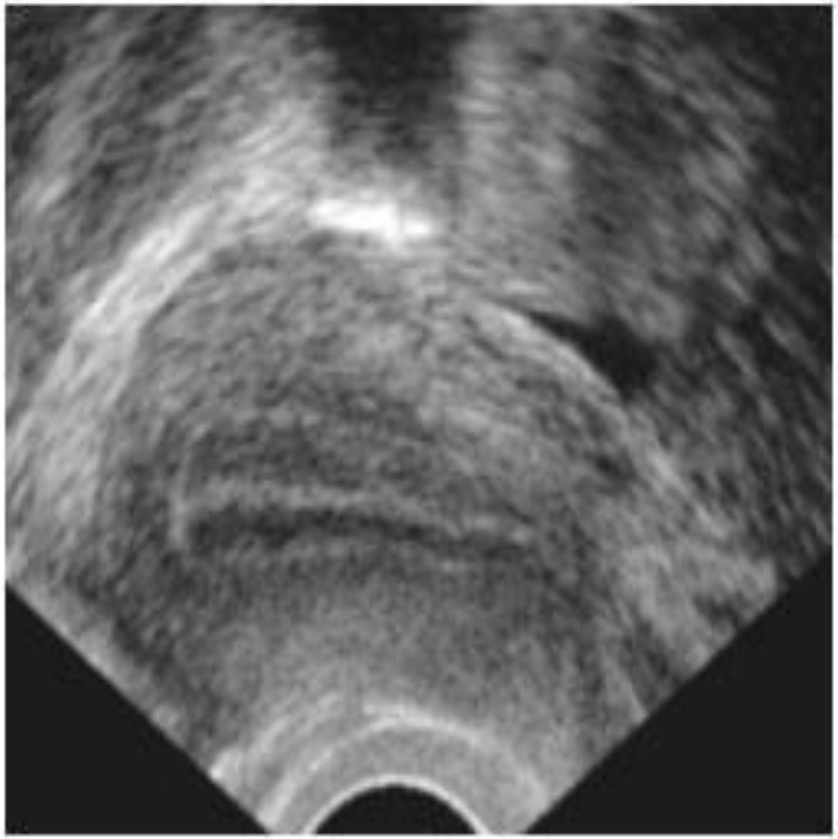
Лекция 11

Предимплантационная генетическая диагностика

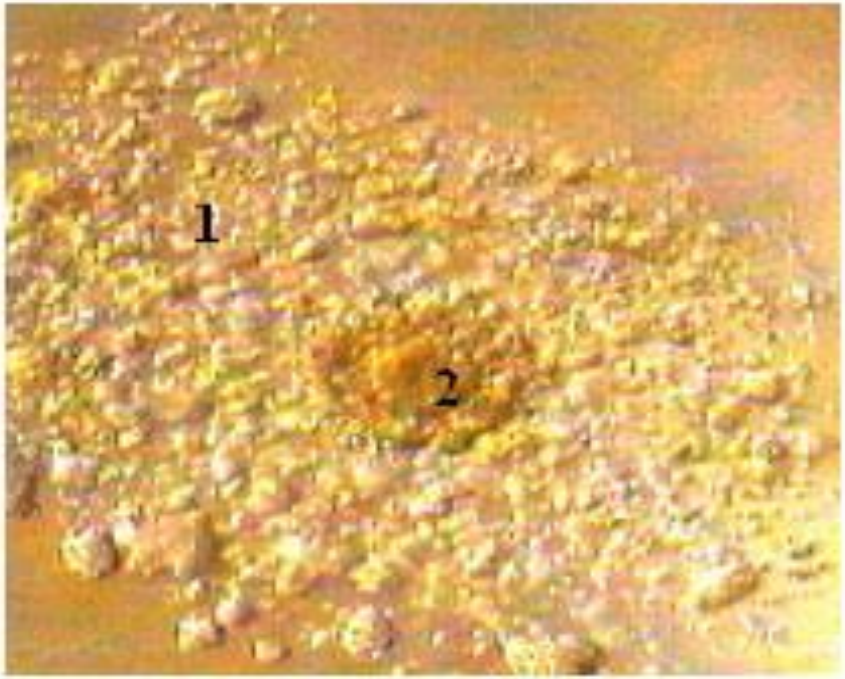
Методика диагностики наследственных заболеваний в рамках программы экстракорпорального оплодотворения (ЭКО)

Показания УЗ мониторинга

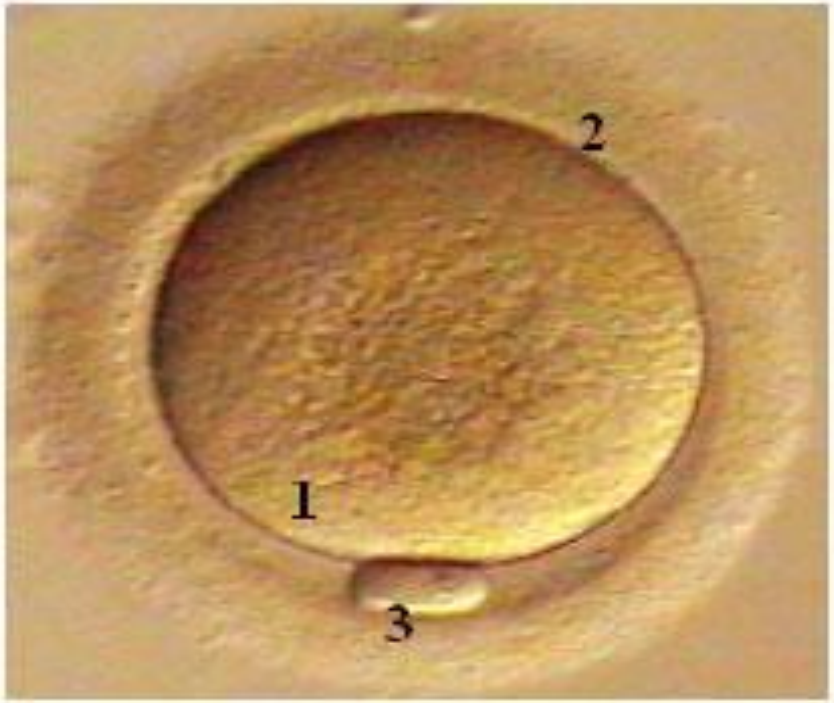
Измерение диаметра фолликула



Измерение толщины слизистой оболочки матки

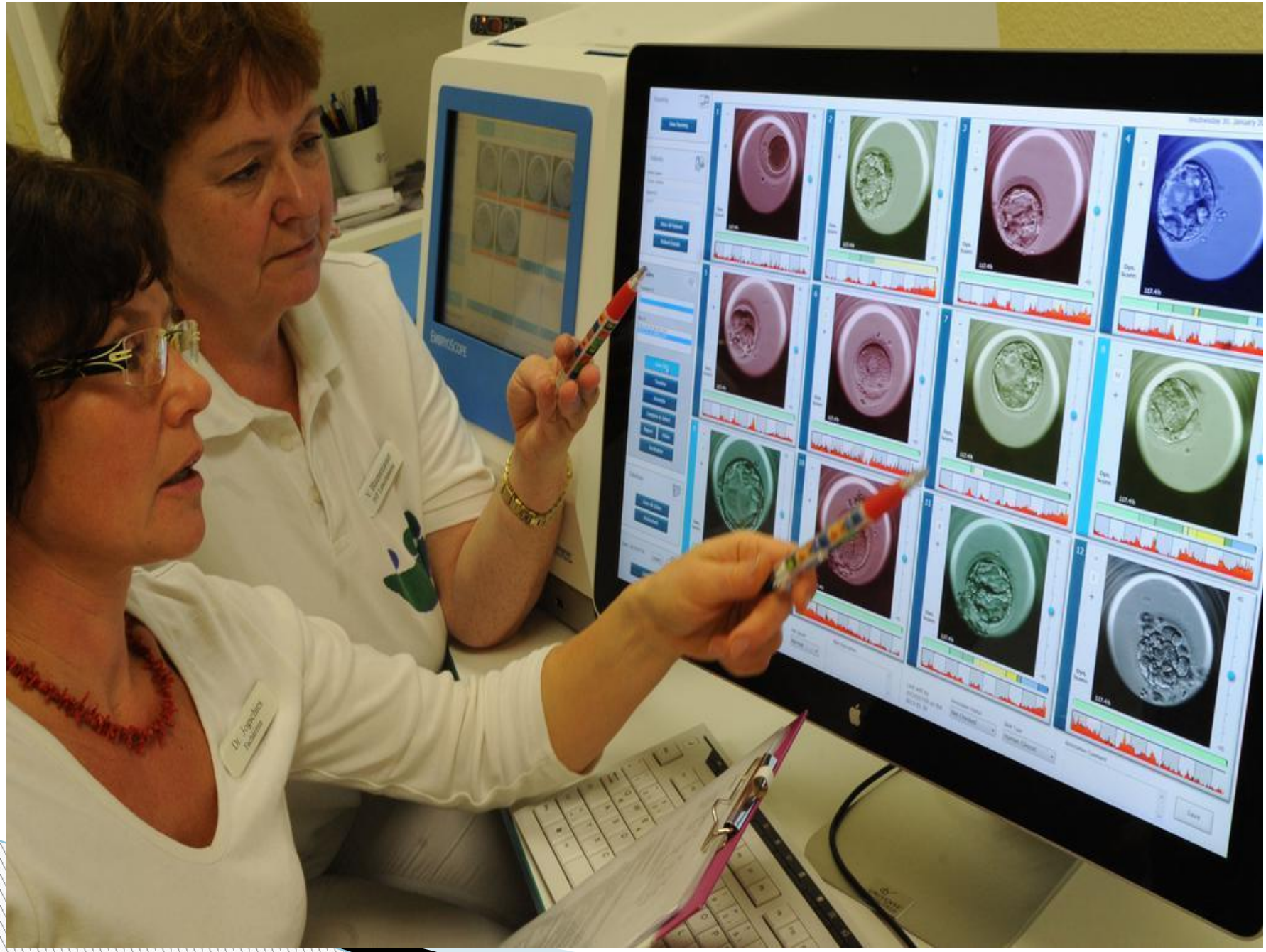


Так выглядит яйцеклетка при поступлении в лабораторию после пункции
1.Клетки кумулюса (защищают и питают яйцеклетку)
2. Яйцеклетка



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

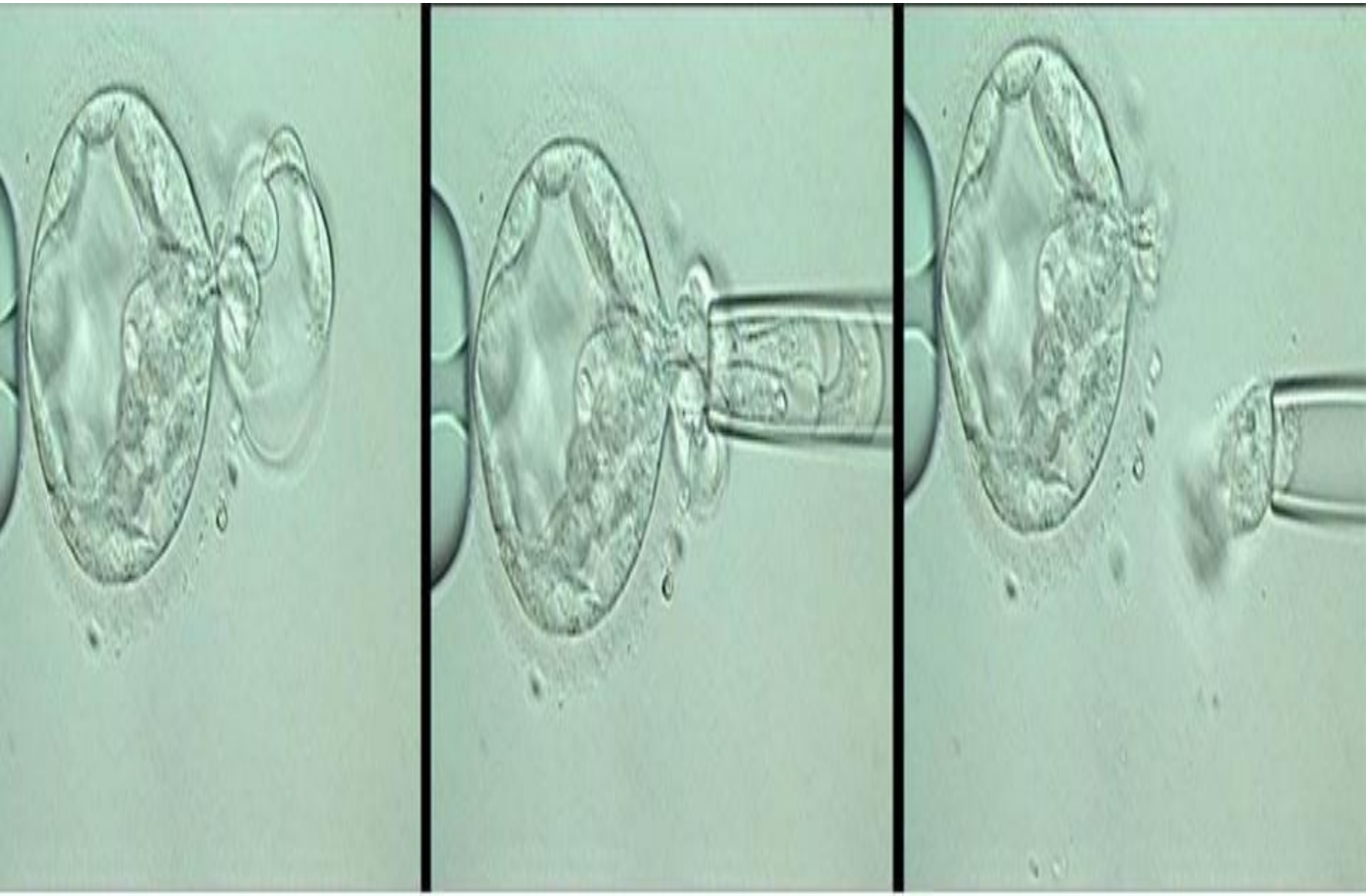
- Предимплантационная генетическая диагностика (ПГД) представляет собой диагностику хромосомных и генетических нарушений эмбриона до его пересадки матери.
- ПГД позволяет выявить эмбрионы, у которых отсутствуют хромосомные и генетические мутации. Ее целью является обеспечение **здорового потомства**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

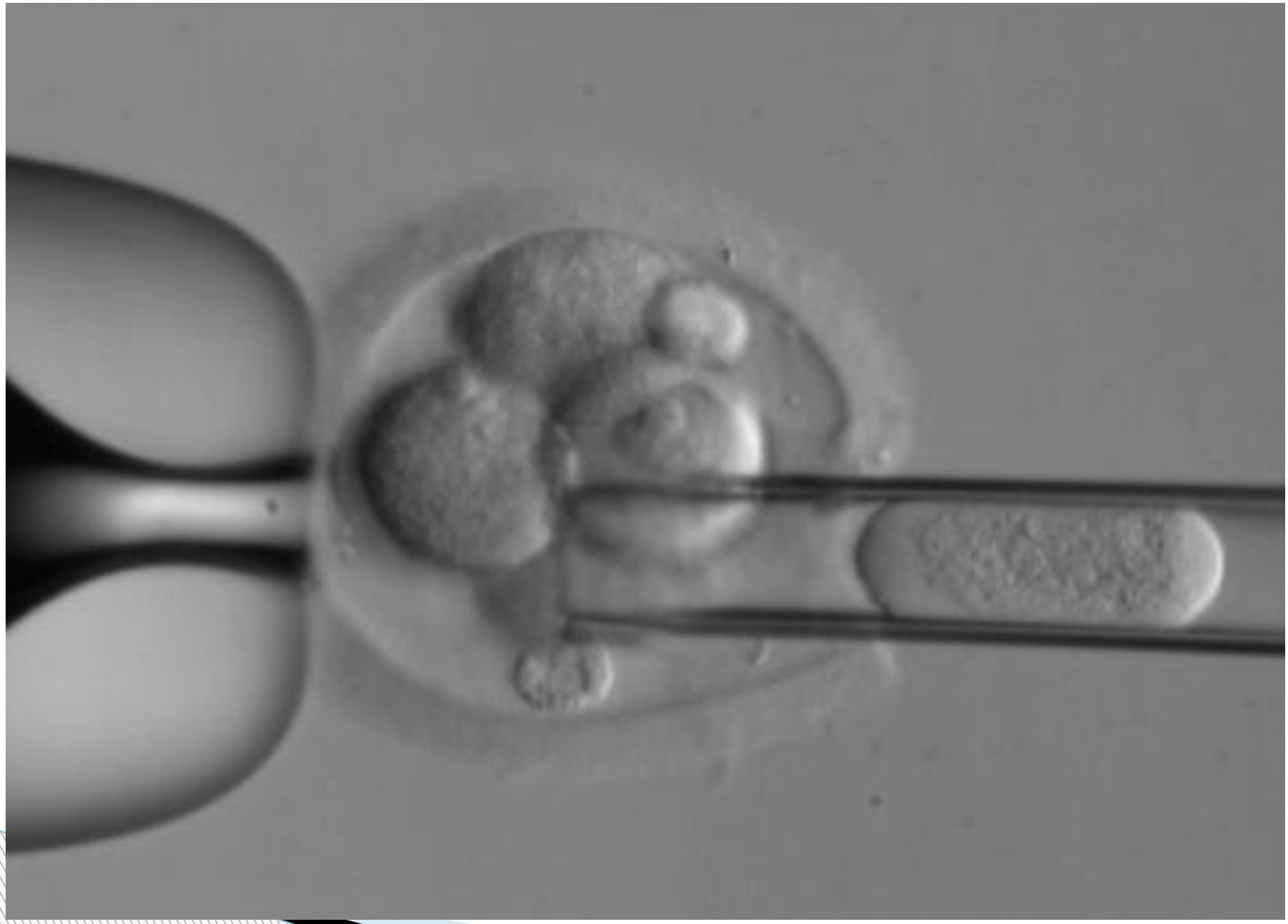
Предимплантационная генетическая диагностика

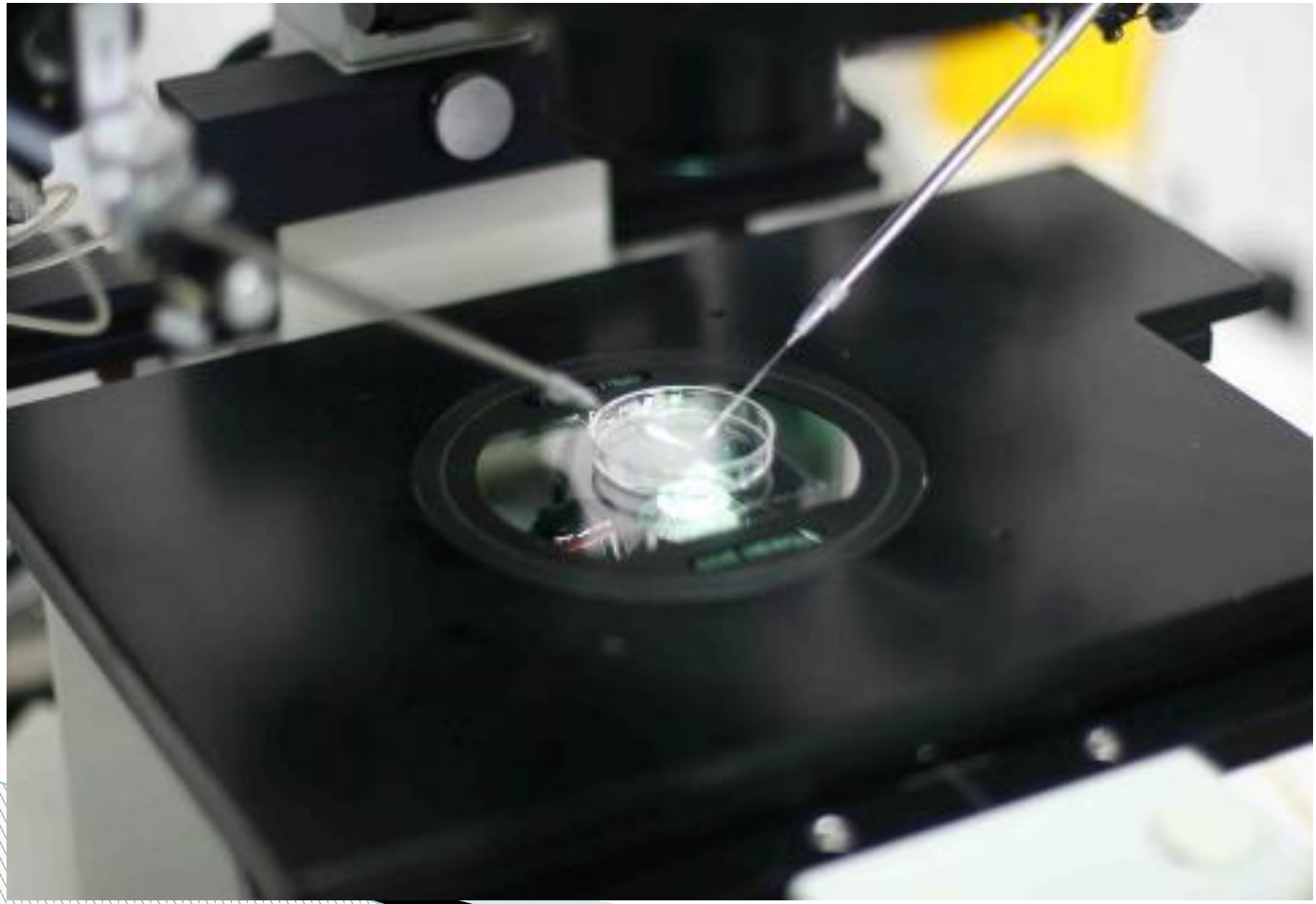
- Суть методики заключается в проведении генетического тестирования эмбрионов до переноса их в полость матки женщины. Тестирование позволяет определить, какие из эмбрионов, "генетически здоровы", а какие содержат поврежденные гены. Для переноса в матку матери отбираются только "здоровые" эмбрионы, не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

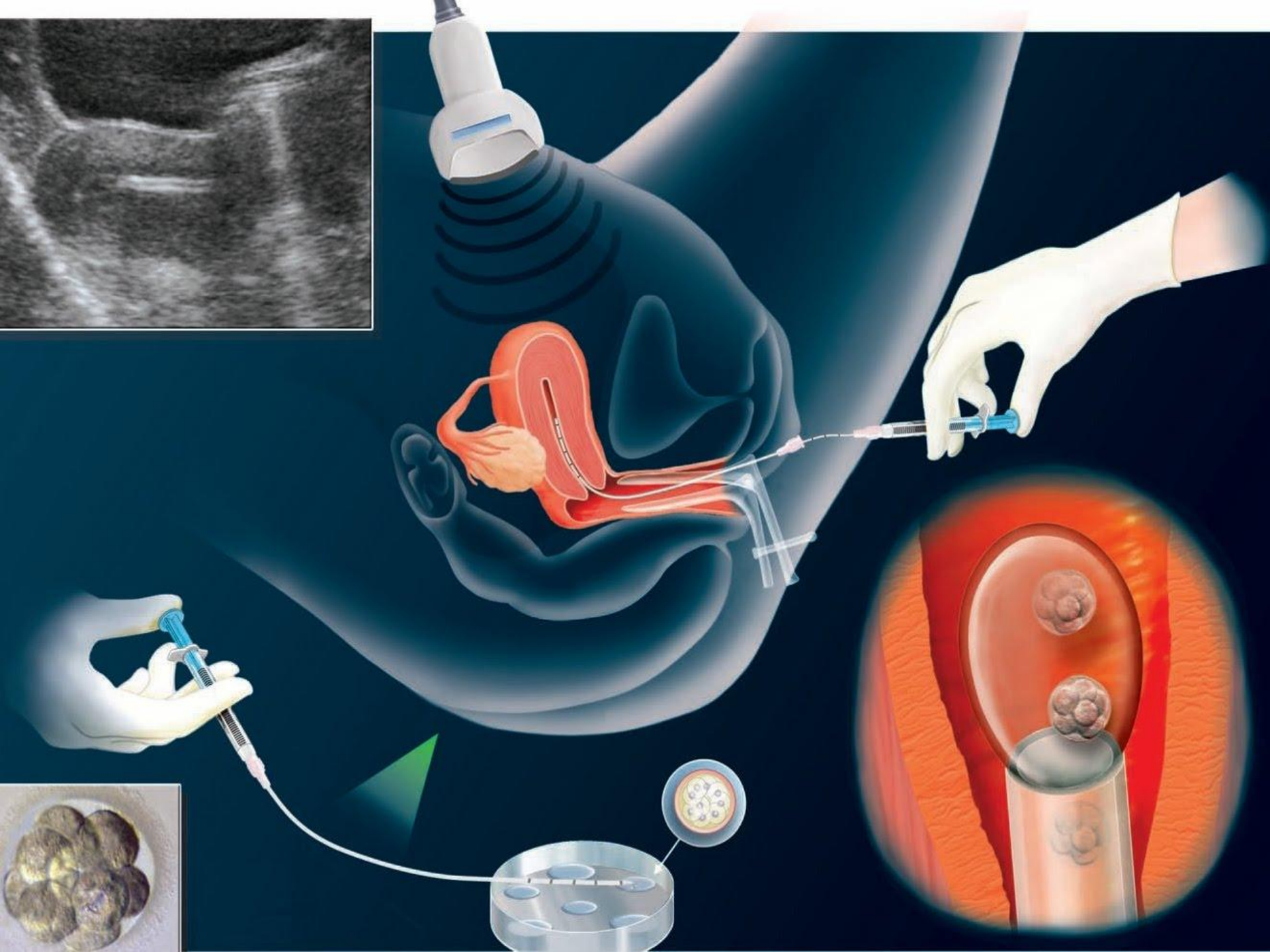






ПРЕИМУЩЕСТВА предимплантационной диагностики:

- 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%)

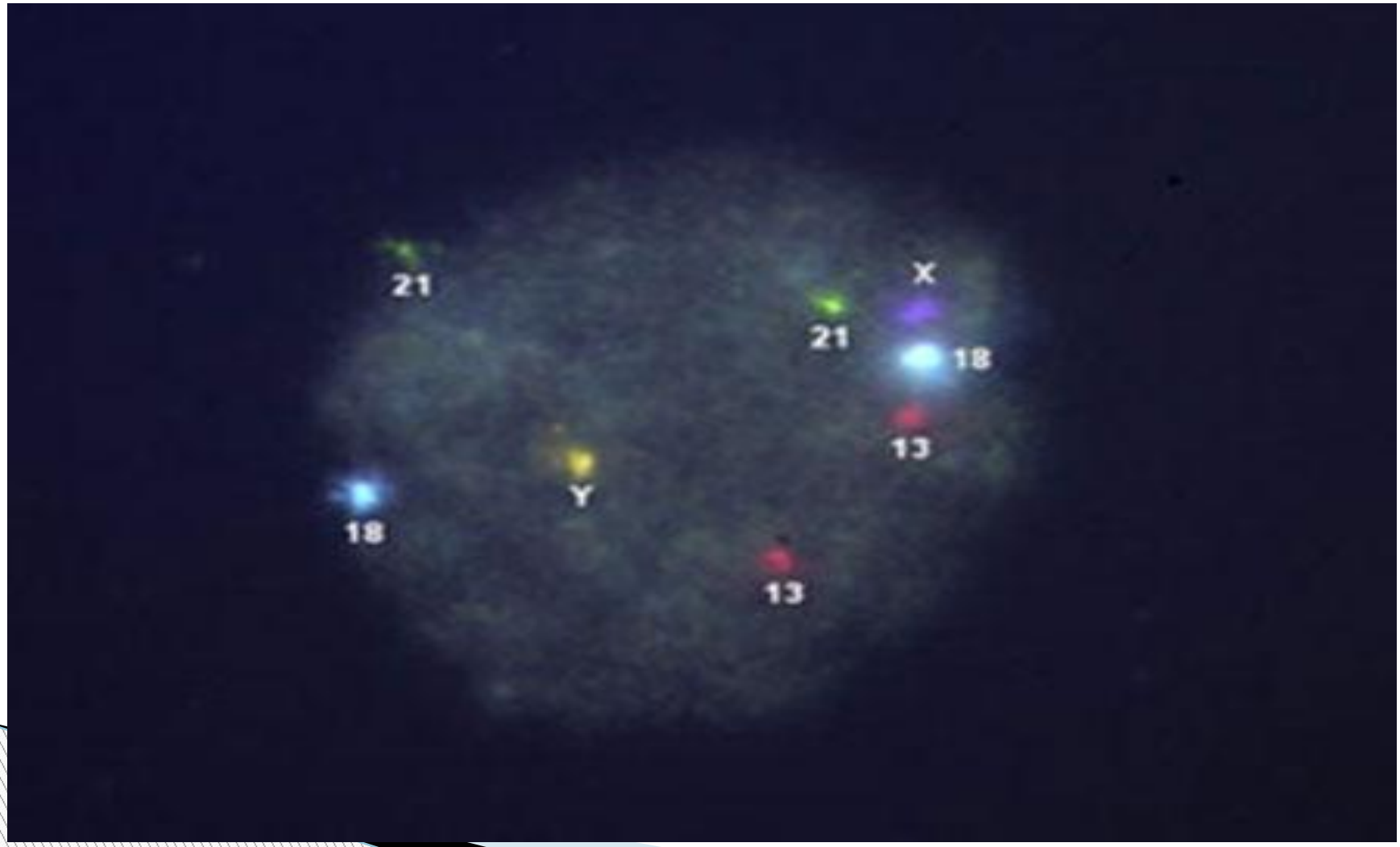


ОПИСАНИЕ ПРОЦЕДУРЫ ПГД:

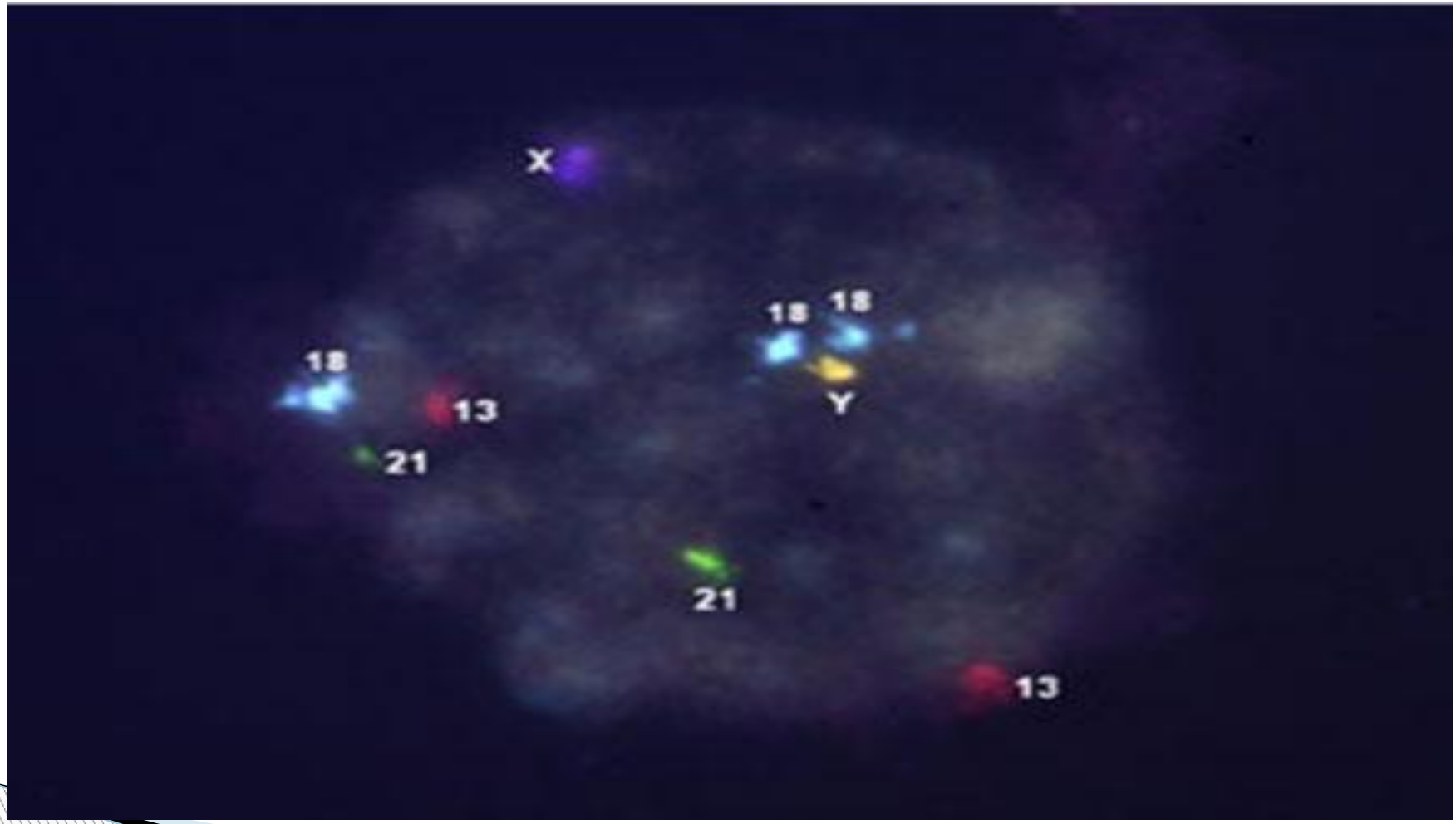
- Стандартная процедура ЭКО до этапа пункции яйцеклеток;
- Стандартные эмбриологические процедуры по обработке яйцеклеток, спермы, проведению микроманипуляций;
- Лабораторная процедура биопсии эмбриона на 3 день культивирования (с помощью механического, химического или лазерного метода), а затем фиксация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

MERIVAARA
PRACTICO

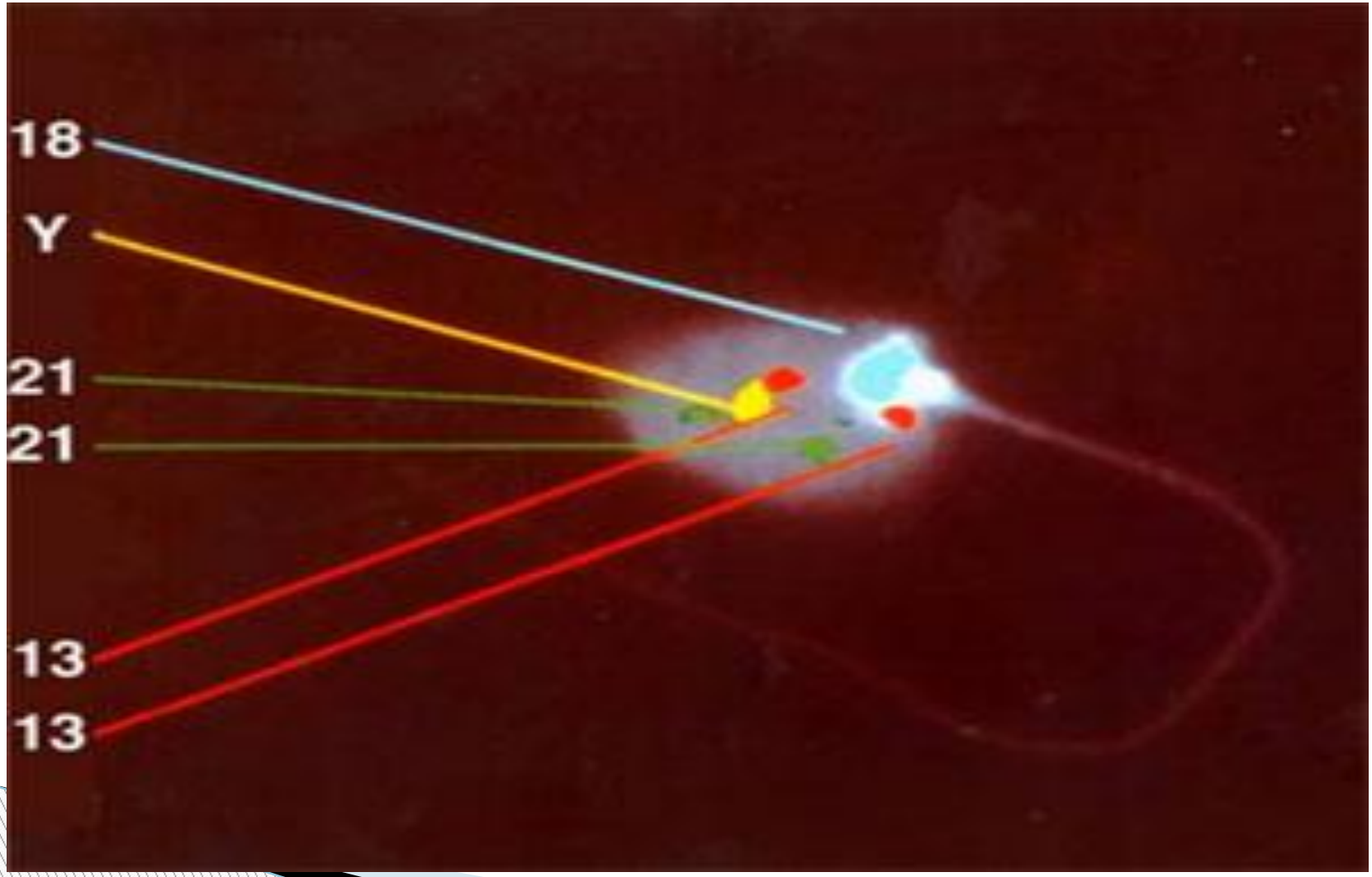
Нормальный эмбрион мужского пола (хромосомы №13,18, и 21 находятся в клетке попарно, и по одной хромосоме X и Y)



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%).

freestockphotos.name

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%)