

# Преимплантационная генетическая диагностика

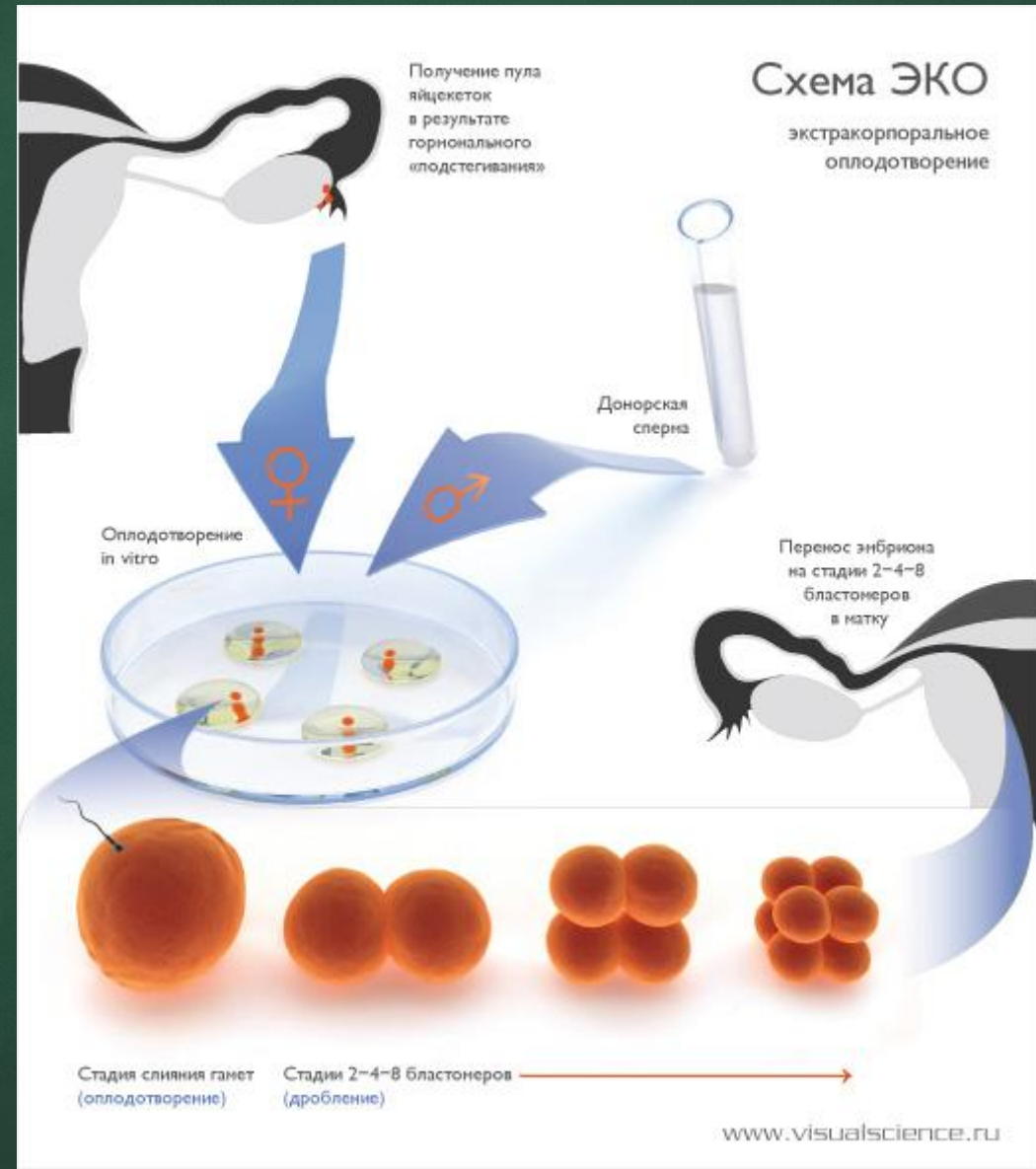
(ПГД) представляет собой диагностику хромосомных и генетических нарушений эмбриона до его пересадки матери.

ПГД позволяет выявить эмбрионы, у которых отсутствуют хромосомные и генетические мутации. Ее целью является обеспечение здорового потомства и предупреждение передачи определенных патологий

Диагностика эмбриона проводится в цикле экстракорпорального оплодотворения (ЭКО) до его переноса в полость матки

Метод экстракорпорального оплодотворения (ЭКО) был впервые применен в медицинской практике в 1978 году

Суть процедуры сводится к получению из яичников женщины созревших яйцеклеток, оплодотворению их сперматозоидами мужа (донора), выращиванию получившихся эмбрионов в специальной среде вне организма женщины (инкубаторе) и переносу эмбрионов в матку.



## ПОКАЗАНИЯ ДЛЯ ПГД

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)

## ПРОВЕДЕНИЕ ПГД

Проведение ПГД возможно только в рамках лечебного цикла ЭКО с интраплазматической инъекцией сперматозоидов (ИКСИ), то есть сперматозоид вводят в яйцеклетку «вручную» с помощью микрохирургических инструментов.

Процедура ИКСИ необходима т.к. при обычном ЭКО к яйцеклетке добавляется большое количество сперматозоидов. Затем, при заборе полярных телец или бластомеров, есть риск попадания в анализ вместе с клеткой эмбриона генетического материала сперматозоида, не участвовавшего в оплодотворении.

*Подготовка к лечебному циклу и сам лечебный цикл ЭКО с ПГД практически не отличается от обычного лечебного цикла ЭКО:*

1. женщина получает гормональные препараты для стимуляции суперовуляции;
2. производится трансвагинальная пункция фолликулов;
3. оплодотворение яйцеклеток сперматозоидами проводится в условиях эмбриологической лаборатории;
4. перенос эмбрионов в матку проводится на 5-6 сутки.

## ПРЕИМУЩЕСТВА

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

## РИСК ПРИ ПРОВЕДЕНИИ

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%)

## Основные генетические заболевания, диагностируемые методом ПГД

- Хорея Гентингтона
- Синдром ломкой X-хромосомы
- Миотоническая дистрофия
- Синдром Марфана
- Фиброзно-кистозная дегенерация
- Гидроцефалия
- Мышечная дистрофия Эмери-Дрейфуса
- Мышечная дистрофия Дюшенна
- Гипокальциемический паралич
- Ангионевротический отек
- Синдром Карнея