

Exploration of decision-making regarding the transfer of mosaic embryos following preimplantation genetic testing: a qualitative study.

Исследование процесса принятия решений относительно переноса мозаичных эмбрионов после преимплантационного генетического тестирования.

Submitted on March 07, 2022; resubmitted on August 10, 2022;  
editorial decision on August 18, 2022

Выполнила: Гареева Э.И. студентка  
2 курса магистратуры

- Цель и задачи исследования. Определить аргументации и потребности пациентов в принятии решений в отношении переноса мозаичных эмбрионов после преимплантационного генетического тестирования (ПГТ)
- Материалы исследования. Участниками были женщины с мозаичными эмбрионами. Полуструктурированные интервью проводились по телефону. Были опрошены 20 участников, и набор был прекращен, когда при анализе данных не было выявлено никакой новой информации. Это обеспечило достаточный размер выборки для качественного исследования.

# Вспомним, что такое мозаичный эмбрион

Такую характеристику эмбрион может получить после проведения генетического анализа ПГТ. А ещё мы можем в итоге такого анализа получить результат, что эмбрион эуплоидный (46 XX или 46 XY), то есть с правильным количеством хромосом, полученных от обоих родителей, и после его переноса высока вероятность наступления беременности здоровым плодом. И противоположный результат - анеуплоидный эмбрион с генетическими поломками и не рекомендованный к переносу.

В такой ситуации все предельно понятно: рекомендован эмбрион генетиком к переносу или нет.

Но с мозаичными эмбрионами не так все просто! Выдается заключение генетиками лаборатории, проводившей анализ: рекомендован к переносу после информирования родителей или нет.

- С внедрением в практическую работу репродуктологов генетического тестирования эмбрионов, появились научные работы по анализу результатов переноса таких эмбрионов. Самыми весомыми и масштабными можно считать работу Grati et al., 2018г, как доказательный подход к выбору мозаичного эмбриона на перенос. Эта работа легла в основу рекомендаций Международного сообщества по преимплантационной генетической диагностике (PGDIS) для определения приоритета мозаичных эмбрионов на перенос в зависимости от уровня мозаицизма и конкретной задействованной хромосомы. Важно оценить в какой хромосоме произошли нарушения и к какому синдрому они могут привести:
- Не рекомендованы к переносу мозаики 13, 14, 16, 18, 21, (45, X). Очень высокий риск рождения ребёнка с синдромом Дауна Патау, Эдвардса, Тёрнера и др.
- Наивысший приоритет для переноса. Очень низкий риск любых неблагоприятных исходов: мозаичные трисомии 1, 3, 10, 12 и 19
- Вторая группа, которую следует рассмотреть для передачи. Немного повышенная вероятность выкидыша: 4, 5, (47, XXУ)
- Третья группа, которую следует рассмотреть для переноса. Немного более высокий риск выкидыша, или относительно низкий риск трисомий 7 и 11 одно родительской дисомии (UPD) — то есть, когда у плода две хромосомы от одного и того же родителя, а не по одной копии от каждого: 2, 7, 11, 17, 22
- Возможность переноса следует рассматривать с осторожностью и только после подробного обсуждения с потенциальными родителями. Повышенный риск выкидыша, UPD или жизнеспособной анеуплоидии: 6, 9, 15
- Высокий риск поражения плода и несколько повышенный риск выкидыша и жизнеспособной анеуплоидии: 8, 20, (47, XXX), (47, XXУ)
- Все вышеописанные нарушения затрагивают целую хромосому, а при нарушении ее части- это сегментарный мозаицизм. По частоте наступления беременности он сопоставим со здоровым (эуплоидным) эмбрионом.



- В данном исследовании рассматриваются аргументы пациентов в пользу использования мозаичных эмбрионов для ЭКО. Мозаичные эмбрионы состоят как из нормальных, так и из аномальных клеток. Мы опросили 20 женщин, которые использовали или собираются использовать мозаичные эмбрионы для ЭКО. В ходе интервью были выявлены четыре основные темы. Первой темой было обоснование принятия решения. Риски, связанные с использованием мозаичных эмбрионов, были основной причиной отказа от их переноса. Не было лучшего выбора, возможные преимущества и принятие возможных рисков были основными причинами использования мозаичных эмбрионов. Второй темой были потребности пациентов в принятии решений. В частности, пациентам требовалось больше информации о мозаичных эмбрионах, о том, что включает в себя амниоцентез и процесс прерывания беременности. Также сообщалось о неудовлетворенных потребностях, к которым относятся последующие медицинские услуги и социальная поддержка. Третьей темой было влияние мозаичных эмбрионов. В ходе исследования было обнаружено, что эмоции и поведение пациентов были подвержены влиянию. Мозаичные эмбрионы также повлияли на обсуждение пациентами обсуждения с врачами вопросов тестирования во время беременности, их отношение к прерыванию беременности и вспомогательным репродуктивным технологиям, а именно ЭКО и преимплантационное генетическое тестирование. В четвертой теме исследовалось влияние врачей на решение пациентов об использовании мозаичных эмбрионов. Наши результаты показывают, что врачи должны знать о влиянии своего мнения на принятие решения пациентами и должны представлять информацию соответствующим образом. Кроме того, предоставление всей необходимой информации может помочь в принятии решения. Оказание психологической поддержки дополнительно важно в процессе тестирования и переноса. Пациентам должны быть предоставлены образовательные ресурсы на доступном языке, чтобы удовлетворить их образовательные потребности.

# Благодаря данному исследованию

- Полученные результаты могут помочь врачам в предоставлении медицинских услуг с учетом факторов, влияющих на принятие решений пациентами.
- Медицинские работники должны знать, какое влияние их отношение может оказать на принятие решения пациентами, и представлять информацию соответствующим образом. Кроме того, предоставление всей необходимой информации может способствовать принятию информированного решения.
- Предоставление психологической поддержки со стороны профессионалов и групп поддержки также имеет решающее значение в процессе тестирования и переноса

# Обсуждение:

В предыдущих статьях описаны факторы, влияющие на принятие решения о переноса мозаичных эмбрионов. В частности, в одной из статей упоминаются ключевые факторы при рассмотрении вопроса о переносе мозаичных эмбрионов, такие как степень мозаицизма, пораженная хромосома и история болезни женщины (Simon, 2017). В одном исследовании изучалось что пациенты делают со своими мозаичными эмбрионами и предположило, какие факторы которые влияют на принятие решения о переносе мозаичных эмбрионов, такие как преклонный возраст родителей, физическое и психологическое бремя и финансовые причины (Besser et al., 2019). Эти факторы были среди тех, которые указанных нашими участниками. Кроме того, в нашем исследовании религия была определена как фактор, поддерживающий перенос мозаичных эмбрионов и влияющим на отношение к прерыванию беременности. Результаты показали, что влияние



# Заключение

- Результаты данного исследования также показали, что образовательные потребности пациентов в знаниях о мозаичных эмбрионах. Необходимо разработать образовательные ресурсы, включая пособия по принятию решений относительно мозаичных эмбрионов. и предлагать их доступным языком. Учитывая эмоции пациентов, такие как чувство стресса и тревоги на протяжении всей процедуры тестирования и переноса, психологическая поддержка должна быть оказана психологическая поддержка тем, кто в ней нуждается. Кроме того, информирование пациентов о доступной психосоциальной поддержке, а также о потенциальных группах поддержки может облегчить их негативные эмоции, такие как чувство изоляции.