

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.