

Предимплантационная генетическая диагностика



Студентка магистратуры
Русак Антонина
Анатольевна

ИПНК НАН Беларуси
специальность 1-31 80 01
Биология

Биологические науки

Тел. +375 44 7902479

dr.rusak@mail.ru

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.

- Диагностика эмбриона проводится в цикле экстракорпорального оплодотворения 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.

Метод экстракорпорального оплодотворения (ЭКО)



предимплантационной диагностики:

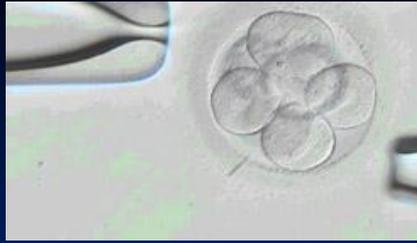
- Возраст женщины старше 34 лет
- Возраст мужчины старше 39 лет
- Носительство хромосомных перестроек, транслокаций, инверсий и других хромосомных и генетических патологий
- Привычное невынашивание беременности (более 2 выкидышей)
- Неудачные попытки ЭКО в анамнезе (более двух)



Биопсия бластомера эмбриона

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.



- 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%)

РИСК при проведении предимплантационной диагностики:

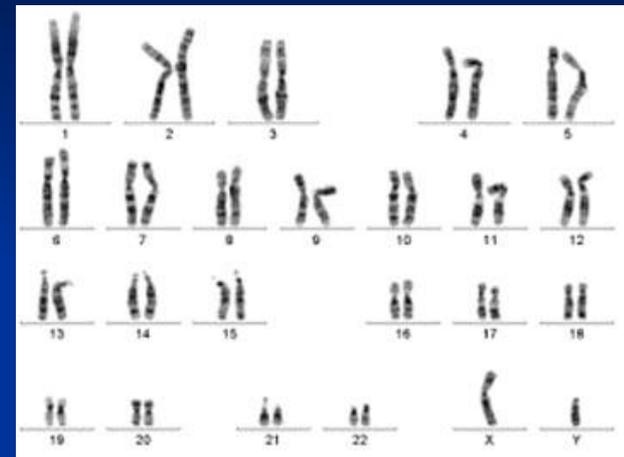
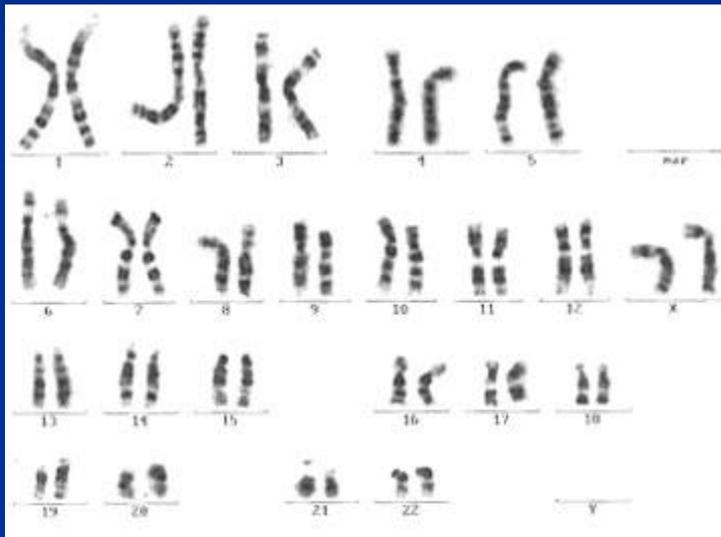
- Риск случайного повреждения эмбриона (<1%)
- Ошибочная диагностика (до 10%)
- 3,5% вероятности того, что эмбрион с патологией будет диагностирован как нормальный
- 10% вероятности того, что здоровый эмбрион будет диагностирован как эмбрион с патологией
- Отмена переноса эмбрионов из-за того, что по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

Основные генетические заболевания, диагностируемые методом предимплантационной генетической диагностики

- Хорея Гентингтона
- Синдром ломкой X-хромосомы
- Миотоническая дистрофия
- Синдром Марфана
- Ретинопизис
- Гемофилия-А
- Фиброзно-кистозная дегенерация
- Бета-таласемия
- Гидроцефалия
- Мышечная дистрофия Эмери-Дрейфуса
- Недержание пигмента
- Острая интермиттирующая порфирия
- Аденолейкодистрофия
- Спинально-церебеллярная атаксия 3
- Мышечная дистрофия Дюшенна
- Гипокальциемический паралич
- Ангионевротический отек
- Синдром Карнея
- Nistagmus



ΠΓΔ



Спасибо за внимание