

Genetické vyšetření

Součást série brožur Průvodce léčbou

Důležité upozornění:

Informace uvedené v této brožuře nenahrazují žádné informace, ani rady poskytované lékařem.
Váš lékař vám pomůže vybrat pro vás ten, nejlepší postup.

© 2024 Europe IVF International s.r.o.

Úvod

Genetické vyšetření v rámci IVF (in vitro fertilizace) je klíčovým krokem pro páry, které se potýkají s neplodností nebo mají zvýšené riziko genetických poruch. Touto brožurou vám rádi poskytneme přehled o genetických testech dostupných v IVF a jejich významu.

Kdy je genetické vyšetření vhodné?

Genetické vyšetření může být doporučeno z různých důvodů:

- **Rodinná anamnéza:** Pokud existuje historie genetických onemocnění v rodině, je vhodné provést genetické vyšetření, aby se zjistilo riziko přenosu těchto onemocnění na potomstvo.
- **Osobní rizikové faktory:** Osoby s osobními rizikovými faktory, jako je pokročilý věk nebo expozice škodlivým látkám, by měly uvažovat o genetickém testování, aby identifikovaly možné genetické anomálie nebo rizika spojená s těhotenstvím.
- **Plánování těhotenství:** Páry plánující těhotenství mohou podstoupit genetické testování, aby zjistily jejich genetický stav a riziko přenosu genetických onemocnění na potomstvo a přijaly informovaná rozhodnutí ohledně svého budoucího potomstva.
- **Problémy s neplodností:** Genetické vyšetření může být součástí diagnostického procesu u párů s problémy s neplodností, aby se zjistily možné genetické příčiny neplodnosti a případného rizika pro potomstvo.
- **Před IVF:** Před provedením postupu IVF může být genetické testování doporučeno k identifikaci genetických anomálií nebo rizik spojených s těhotenstvím, což může vést k lepším výsledkům IVF a snížení rizika potratů. V případě, že jste se potýkali s opakovanými neúspěšnými IVF cykly, je také genetické vyšetření doporučeno.

Druhy genetických testů v IVF

1 Prekoncepční genetické testování

Prekoncepční genetické vyšetření je proces, který pomáhá párům pochopit genetická rizika, která mohou ovlivnit jejich budoucí děti. Toto vyšetření může identifikovat genetické poruchy a přenašečství genetických mutací, což může pomoci při plánování zdravého těhotenství.

Je to první krok k zajištění budoucího rodičovství.

Komu je prekoncepční genetické vyšetření určeno?

- ✓ Prekoncepční genetické testování je důležitým krokem pro páry plánující těhotenství, zejména pokud mají v rodině historii geneticky podmíněných onemocnění nebo jsou nositeli genetických mutací. Tato příručka vám poskytne přehled o prekoncepčním genetickém testování, jeho významu a postupu.
- ✓ Páry s rodinnou historií geneticky podmíněných onemocnění: Pokud v rodině existuje historie genetických onemocnění, může být užitečné podstoupit prekoncepční genetické testování k identifikaci rizikových faktorů pro potomstvo.
- ✓ Nositelé genetických mutací: Pokud jeden nebo oba partneři jsou nositeli genetických mutací, které mohou být přeneseny na potomstvo, je doporučeno prekoncepční genetické testování k určení rizika dědičných onemocnění.
- ✓ Páry, které již mají dítě s genetickou poruchou nebo páry s opakovanými potraty nebo neplodností.



Jak probíhá prekoncepční vyšetření?

Prekoncepční genetické vyšetření obvykle zahrnuje několik kroků:

- **Konzultace s genetikem:** Pár se setká s genetikem nebo lékařem specializujícím se na reprodukční medicínu, aby prošel jejich rodinnou anamnézou a osobními rizikovými faktory. Tento rozhovor může zahrnovat otázky týkající se přítomnosti genetických onemocnění v rodině, historie předchozích těhotenství a dalších relevantních informací.
- **Získání vzorku:** Odebraný vzorek slouží k provedení genetické analýzy.
- **Genetická analýza:** V laboratoři se provede genetická analýza vzorku, která může zahrnovat testování na genetické mutace spojené s dědičnými onemocněními nebo vyhledávání chromozomálních abnormalit.
- **Vyšetření výsledků:** Po provedení genetické analýzy lékař vyhodnotí výsledky a diskutuje je s párem. Pokud jsou identifikovány nějaké rizikové genetické faktory, lékař může diskutovat o možných dopadech na plánování těhotenství a doporučit další kroky, včetně možné léčby nebo genetického poradenství.
- **Rozhodnutí a plánování:** Na základě výsledků genetického vyšetření a diskuse s naším lékařem, specialistou na reprodukční medicínu se může pár rozhodnout o dalších krocích, včetně možných změn v plánování těhotenství, doplňkové léčby nebo další genetického poradenství.

Druhy testů

Prekoncepční genetické vyšetření zahrnuje několik typů testů, které mohou pomoci identifikovat genetická rizika a informovat budoucí rodiče o možných genetických poruchách. Níže jsou uvedeny hlavní druhy testů:

- ✓ **Vyšetření karyotypu z periferní krve:** Tento test analyzuje počet a strukturu chromozomů. Pomáhá odhalit chromozomální anomálie, které mohou způsobit genetické poruchy, jako je Downův syndrom nebo Turnerův syndrom.
- ✓ **Testy přenašectví (základní a rozšířené):** Carrier screening se zaměřuje na vyšetření skrytého přenašectví „klíčových“ mutací recesivních genů způsobujících genetické choroby, které mohou postihnout potomky zdravých přenašečů. Patří mezi ně cystická fibróza, spinální svalová atrofie, vrozené vady metabolismu.

Proč prekoncepční vyšetření podstoupit?

- **Prevence genetických poruch:** Identifikace rizikových faktorů před početím může snížit pravděpodobnost narození dítěte s genetickou poruchou.
- **Informované rozhodování:** Poskytuje párům informace, které jim mohou pomoci učinit informovaná rozhodnutí o rodinném plánování.
- **Lepší plánování těhotenství:** Pomáhá lékařům a rodičům připravit se na možné zdravotní výzvy.

Prekoncepční genetické testování je užitečným nástrojem pro páry plánující těhotenství. Poskytuje páru informace o jejich genetickém riziku a umožňuje jim přijmout informovaná rozhodnutí ohledně jejich budoucího potomstva. Konzultace s genetikem je klíčová pro správný výběr testů a porozumění výsledkům.

2 Preimplantační genetické testování (PGT)

Preimplantační genetické testování (PGT) je specializovaný typ genetického testu prováděný na embryích před jejich přenosem do dělohy během procesu in vitro fertilizace (IVF). PGT má za cíl identifikovat genetické abnormality v embryích, což pomáhá zvýšit šance na úspěšné těhotenství a narození zdravého dítěte.

Komu je preimplantační vyšetření určeno?

- ✓ **Párům s opakovanými neúspěšnými IVF cykly nebo opakovanými těhotenskými ztrátami:** PGT může identifikovat geneticky normální embryo, což může zvýšit šance na úspěšné těhotenství.
- ✓ **Párům s vyšším rizikem genetických poruch:** Pokud máte v rodině historii geneticky podmíněných onemocnění nebo jste nositeli genetických mutací, PGT může pomoci vybrat geneticky zdravá embryo pro přenos.
- ✓ **Ženám nad 35 let (v době očekávaného porodu).**

Jak probíhá preimplantační genetické vyšetření?

Preimplantační genetické vyšetření (PGT) je proces, který probíhá v rámci léčby asistované reprodukce, obvykle při postupu in vitro fertilizace (IVF). Zahrnuje několik kroků:

- **IVF a tvorba embryí:** Žena podstoupí hormonální stimulaci k produkci více vajíček, která jsou následně odebrána a oplodněna spermiemi v laboratoři. Vzniklá embryo jsou kultivována několik dní, obvykle do stadia blastocysty (5–6 dní po oplodnění).

- **Biopsie embrya:** Když embryo dosáhnou stádia blastocysty, několik buněk je odebráno z vnější vrstvy (trofektodermy) embrya. Tento proces je známý jako biopsie embrya a je prováděn s minimálním rizikem poškození embrya.
- **Genetická analýza:** Odebrané buňky jsou poté geneticky testovány, buď na přítomnost chromozomálních abnormalit (PGT-A), genetických mutací spojených s konkrétními dědičnými onemocněními (PGT-M) nebo na strukturální chromozomální změny (PGT-SR).
- **Výběr embryí:** Na základě výsledků genetické analýzy jsou vybrána embryo, která nemají identifikované genetické abnormality. Tato embryo jsou považována za vhodná k přenosu do dělohy.
- **Embryo transfer:** Vybrané zdravé embryo je přeneseno do dělohy ženy s cílem dosáhnout těhotenství. Přenos může být proveden během stejného cyklu IVF nebo po zmrazení a následném rozmrazení embrya v pozdějším cyklu.

Celý proces preimplantačního genetického testování je pečlivě řízen a prováděn lékaři a specialisty na reprodukční medicínu a genetiku. Každý krok je důležitý pro dosažení úspěšných výsledků a minimalizaci rizik pro budoucí rodiče.





Druhy testů

- ✓ **PGT-A (Preimplantační genetické testování na aneuploidie)**
Účel: Detekuje početní abnormality chromozomů (aneuploidie), jako jsou trisomie (např. Downův syndrom) nebo monosomie.
Výhody: Pomáhá vybrat embrya s normálním počtem chromozomů, čímž se zvyšuje pravděpodobnost úspěšného těhotenství a snižuje riziko potratu.
- ✓ **PGT-M (Preimplantační genetické testování na monogenní poruchy)**
Účel: Identifikuje specifické genetické mutace spojené s monogenními (jednogenními) dědičnými poruchami, jako jsou cystická fibróza, Huntingtonova choroba nebo Tay-Sachsova choroba.
Výhody: Pomáhá vybrat embrya, která nejsou nositeli konkrétní genetické mutace, což snižuje riziko narození dítěte s danou genetickou poruchou.
- ✓ **PGT-SR (Preimplantační genetické testování na strukturální přestavby)**
Účel: Detekuje strukturální přestavby chromozomů, jako jsou translokace, inverze nebo delece.
Výhody: Pomáhá vybrat embrya bez strukturálních chromozomálních abnormalit, čímž se zvyšuje šance na úspěšné těhotenství a zdravé dítě.

Výhody PGT

- **Vyšší úspěšnost IVF:** Výběr geneticky zdravých embryí zvyšuje šance na úspěšné těhotenství.
- **Snížení rizika potratu:** Embrya bez chromozomálních abnormalit mají nižší riziko potratu.
- **Prevence genetických poruch:** Zajištění, že děti nebudou mít specifické dědičné poruchy.
- **Informované rozhodování:** Poskytuje párům důležité informace, které jim pomáhají v plánování rodiny.

Preimplantační genetické testování (PGT) je cenným nástrojem pro páry s neplodností nebo rizikem genetických poruch. Tím, že pomáhá identifikovat geneticky zdravá embrya pro přenos, výrazně zvyšuje šance na úspěšné otěhotnění a narození zdravého dítěte. Konzultace s lékařem a embryologem jsou klíčové pro správné pochopení postupu a výsledků testů.



Jste připraveni udělat první krok?

Pokud jste připraveni, rezervujte si první schůzku na naší klinice.

Naše koordinátorky vám mohou nabídnout osobní, telefonické či video schůzky. Jsme pro vás k dispozici v běžné pracovní době. V případě vašeho požadavku poté i v čase, který vyhovuje vašim preferencím.

Objednejte si konzultaci s jedním z našich specialistů na plodnost



Europe IVF International s.r.o.
www.europeivf.com
info@europeivf.com
+420 257 225 751

**Pokud si nejste něčím jisti,
zeptejte se nás.**



You dream. We care.

**Každý den jedna žena
zjistí, že je po léčbě
u nás těhotná.**

**Díky vynikající práci
našeho týmu učiníme
každý den jednu ženu
šťastnou.**

Europe IVF International s.r.o.
www.europeivf.com
info@europeivf.com
+420 257 225 751