

Testarea genetică

Parte din seria de broșuri Ghid de tratament

Notificare importantă:

Informațiile din această broșură nu înlocuiesc informațiile sau sfaturile oferite de medicul dumneavoastră. Medicul dumneavoastră vă va ajuta să alegeți cel mai bun curs de acțiune pentru dumneavoastră.

© 2024 Europe IVF International s.r.o.

Introducere

Testarea genetică ca parte a FIV (fertilizare in vitro) este un pas crucial pentru cuplurile care se confruntă cu infertilitatea sau cu risc crescut de tulburări genetice. Această broșură vă va oferi o prezentare generală a testelor genetice disponibile în FIV și a importanței acestora.

Când este adecvată testarea genetică?

Testele genetice pot fi recomandate dintr-o varietate de motive:

- **Antecedente familiale:** dacă există antecedente de tulburări genetice în familie, este recomandabil să se efectueze teste genetice pentru a determina riscul de transmitere a acestor tulburări la descendenți.
- **Factori de risc personali:** Persoanele cu factori de risc personali, cum ar fi vârsta înaintată sau expunerea la substanțe nocive, ar trebui să ia în considerare testarea genetică pentru a identifica posibile anomalii genetice sau riscuri asociate sarcinii.
- **Planificarea sarcinii:** Cuplurile care planifică o sarcină pot efectua teste genetice pentru a-și determina statutul genetic și riscul de a transmite boli genetice urmașilor și pentru a lua decizii în cunoștință de cauză cu privire la viitoarea lor descendență.
- **Probleme de infertilitate:** Testele genetice pot face parte din procesul de diagnosticare pentru cuplurile cu probleme de infertilitate, pentru a identifica posibilele cauze genetice ale infertilității și riscul potențial pentru urmași.
- **Înainte de FIV:** Înainte de procedura de FIV, testele genetice pot fi recomandate pentru a identifica anomaliiile genetice sau riscurile asociate sarcinii, ceea ce poate duce la rezultate mai bune ale FIV și la reducerea riscului de avort spontan. Dacă v-ați confruntat cu cicluri repetate de FIV nereușite, se recomandă, de asemenea, testarea genetică.

Tipuri de teste genetice în FIV

1 Teste genetice preconcepționale

Testarea genetică preconcepțională este un proces care ajută cuplurile să înțeleagă riscurile genetice care pot afecta viitorii lor copii. Aceste teste pot identifica tulburările genetice și purtarea de mutații genetice, ceea ce poate ajuta la planificarea unei sarcini sănătoase.

Este primul pas pentru a asigura viitoarea paternitate.

Pentru cine sunt testele genetice preconcepționale?

- ✓ Testarea genetică preconcepțională este un pas important pentru cuplurile care planifică o sarcină, în special dacă au un istoric familial de tulburări genetice sau sunt purtători de mutații genetice. Acest ghid vă va oferi o prezentare generală a testării genetice preconcepționale, a importanței și procedurii acestora.
- ✓ Cupluri cu un istoric familial de boli genetice: dacă există un istoric familial de boli genetice, poate fi util să se efectueze teste genetice preconcepționale pentru a identifica factorii de risc pentru urmași.
- ✓ Purtători de mutații genetice: Dacă unul sau ambii parteneri sunt purtători de mutații genetice care pot fi transmise urmașilor, se recomandă testarea genetică preconcepțională pentru a determina riscul de boli moștenite.
- ✓ Cupluri care au deja un copil cu o tulburare genetică sau cupluri cu avorturi spontane repetate sau infertilitate.



Cum funcționează examinarea preconcepțională?

Examinarea genetică preconcepțională implică de obicei mai multe etape:

- **Consultație genetică:** cuplul se întâlnește cu un genetician sau un medic specializat în medicina reproductivă pentru a trece în revistă istoricul familiei și factorii de risc personali. Această conversație poate include întrebări despre prezența bolilor genetice în familie, istoricul sarcinilor anterioare și alte informații pertinente.
- **Obținerea unei probe:** Proba recoltată este utilizată pentru efectuarea analizei genetice.
- **Analiza genetică:** În laborator se efectuează o analiză genetică a eșantionului, care poate include testarea mutațiilor genetice asociate cu boli moștenite sau căutarea de anomalii cromozomiale.
- **Examinarea rezultatelor:** după analiza genetică, medicul evaluează rezultatele și le discută cu cuplul. Dacă sunt identificați factori de risc genetic, medicul poate discuta posibilele implicații pentru planificarea sarcinii și poate recomanda pașii următori, inclusiv un posibil tratament sau consiliere genetică.
- **Decizie și planificare:** Pe baza rezultatelor testelor genetice și a discuțiilor cu medicul nostru, specialist în medicină reproductivă, cuplul poate decide cu privire la pașii următori, inclusiv posibile modificări în planificarea sarcinii, tratamente suplimentare sau consiliere genetică suplimentară.

Tipuri de teste

Testele genetice preconceptionale includ mai multe tipuri de teste care pot ajuta la identificarea riscurilor genetice și la informarea viitorilor părinți cu privire la posibilele tulburări genetice.

Principalele tipuri de teste sunt enumerate mai jos:

- ✓ **Test cariotip sânge periferic:** acest test analizează numărul și structura cromozomilor. Ajută la detectarea anomaliilor cromozomiale care pot cauza tulburări genetice precum sindromul Down sau sindromul Turner.
- ✓ **Teste ale purtătorilor (de bază și avansate):** Depistarea purtătorilor se concentrează pe găsirea purtătorilor ascunși ai mutațiilor genetice recesive "cheie" care cauzează tulburări genetice care pot afecta copiii purtătorilor sănătoși. Acestea includ fibroza chistică, atrofia musculară spinală și tulburările metabolice moștenite.

De ce să vă supuneți unei examinări preconceptionale?

- **Prevenirea tulburărilor genetice:** identificarea factorilor de risc înainte de concepție poate reduce probabilitatea de a avea un copil cu o tulburare genetică.
- **Luarea de decizii în cunoștință de cauză:** Oferă cuplurilor informații care le pot ajuta să ia decizii de planificare familială în cunoștință de cauză.
- **O mai bună planificare a sarcinii:** Ajută medicii și părinții să se pregătească pentru potențiale provocări de sănătate.

Testarea genetică preconceptională este un instrument util pentru cuplurile care planifică o sarcină. Acesta oferă cuplurilor informații cu privire la riscul lor genetic și le permite să ia decizii în cunoștință de cauză cu privire la viitoarea lor progenitură. Consultarea unui genetician este esențială pentru alegerea testelor potrivite și pentru înțelegerea rezultatelor.

2 Testarea genetică preimplantare (PGT)

Testarea genetică preimplantare (PGT) este un tip specializat de test genetic efectuat pe embrioni înainte ca aceștia să fie transferați în uter în timpul procesului de fertilizare in vitro (FIV). PGT are ca scop identificarea anomaliilor genetice în embrioni, ceea ce contribuie la creșterea șanselor de reușită a sarcinii și de naștere a unui copil sănătos.

Cui se adresează testarea preimplantare?

- ✓ **Cuplurilor cu cicluri repetate de FIV eșuate sau pierderi repetate de sarcină:** un PGT poate identifica embrioni normali din punct de vedere genetic, ceea ce poate crește șansele unei sarcini reușite.
- ✓ **Cupluri cu risc crescut de tulburări genetice:** dacă aveți un istoric familial de tulburări genetice sau sunteți purtător de mutații genetice, PGT poate ajuta la selectarea embrionilor sănătoși din punct de vedere genetic pentru transfer.
- ✓ **Femei cu vârsta peste 35 de ani (la momentul preconizat al nașterii).**

Cum se efectuează testarea genetică preimplantare?

Testarea genetică preimplantare (PGT) este un proces care are loc ca parte a tratamentului de reproducere asistată, de obicei în timpul unei proceduri de fertilizare in vitro (FIV). Acesta implică mai multe etape:

- **FIV și producția de embrioni:** femeia este supusă unei stimulări hormonale pentru a produce mai multe ovule, care sunt apoi recoltate și fertilizate cu spermă în laborator. Embrionii rezultați sunt cultivați timp de mai multe zile, de obicei până la stadiul de blastocist (5-6 zile după fertilizare).
- **Biopsia embrionară:** Când embrionii ajung în stadiul de blastocist, se îndepărtează câteva celule din stratul exterior (trophectoderm) al embrionului. Acest proces este cunoscut sub numele de biopsie embrionară și se realizează cu un risc minim de deteriorare a embrionului.

- **Analiză genetică:** celulele prelevate sunt apoi testate genetic pentru a depista anomalii cromozomiale (PGT-A), mutații genetice asociate cu anumite boli moștenite (PGT-M) sau modificări cromozomiale structurale (PGT-SR).
- **Selectarea embrionilor:** embrionii care nu prezintă anomalii genetice identificate sunt selectați pe baza rezultatelor analizei genetice. Acești embrioni sunt considerați adecvați pentru transferul în uter.
- **Transferul embrionului:** Embrionul sănătos selectat este transferat în uterul femeii cu scopul de a obține o sarcină. Transferul poate fi efectuat în timpul aceluiași ciclu de FIV sau după congelarea și apoi decongelarea embrionului într-un ciclu ulterior.

Întregul proces de testare genetică preimplantare este gestionat cu atenție și realizat de medici și specialiști în medicină reproductivă și genetică. Fiecare etapă este importantă pentru a obține rezultate de succes și pentru a minimiza riscurile pentru viitorii părinți.





Tipuri de teste

- ✓ **PGT-A (Testarea genetică preimplantațională pentru aneuploidii)**
Scop: Detectează anomalii cromozomiale (aneuploidii) precum trisomii (de exemplu, sindromul Down) sau monosomii.
Beneficii: ajută la selectarea embrionilor cu număr normal de cromozomi, crescând probabilitatea unei sarcini reușite și reducând riscul de avort spontan.
- ✓ **PGT-M (Testarea genetică preimplantațională pentru tulburări monogenice)**
Scop: Identificarea mutațiilor genetice specifice asociate cu tulburări monogenice moștenite, cum ar fi fibroza chistică, boala Huntington sau boala Tay-Sachs.
Beneficii: Ajută la selectarea embrionilor care nu poartă o mutație genetică specifică, ceea ce reduce riscul de a avea un copil cu acea tulburare genetică.
- ✓ **PGT-SR (Testarea genetică preimplantare pentru rearanjamente structurale)**
Scop: Detectează rearanjamentele cromozomiale structurale, cum ar fi translocățiile, inversiunile sau delețiile.
Avantaj: ajută la selectarea embrionilor fără anomalii cromozomiale structurale, crescând șansele unei sarcini reușite și ale unui copil sănătos.

Avantajele PGT

- **Rata de succes mai mare a FIV:** selectarea embrionilor sănătoși din punct de vedere genetic crește șansele unei sarcini reușite.
- **Risc redus de avort spontan:** embrionii fără anomalii cromozomiale au un risc mai scăzut de avort spontan.
- **Prevenirea tulburărilor genetice:** Asigurarea faptului că copiii nu au tulburări specifice moștenite.
- **Luarea deciziilor în cunoștință de cauză:** Furnizarea de informații importante cuplurilor pentru a le ajuta în planificarea familială.

Testarea genetică preimplantațională (PGT) este un instrument valoros pentru cuplurile cu infertilitate sau cu risc de tulburări genetice. Ajutând la identificarea embrionilor sănătoși din punct de vedere genetic pentru transfer, PGT crește considerabil șansele de reușită a sarcinii și de naștere a unui copil sănătos. Consultarea unui medic și a unui embriolog este esențială pentru înțelegerea corectă a procedurii și a rezultatelor testelor.



Sunteți gata să faceți primul pas?

Dacă sunteți pregătită, rezervați-vă prima programare la clinica noastră. Coordonatorii noștri vă pot oferi programări în persoană, telefonice sau video. Suntem disponibili să vă vedem în timpul programului normal de lucru. Dacă solicitați, la o oră care se potrivește preferințelor dumneavoastră.

Rezervați o consultație cu unul dintre specialiștii noștri în fertilitate

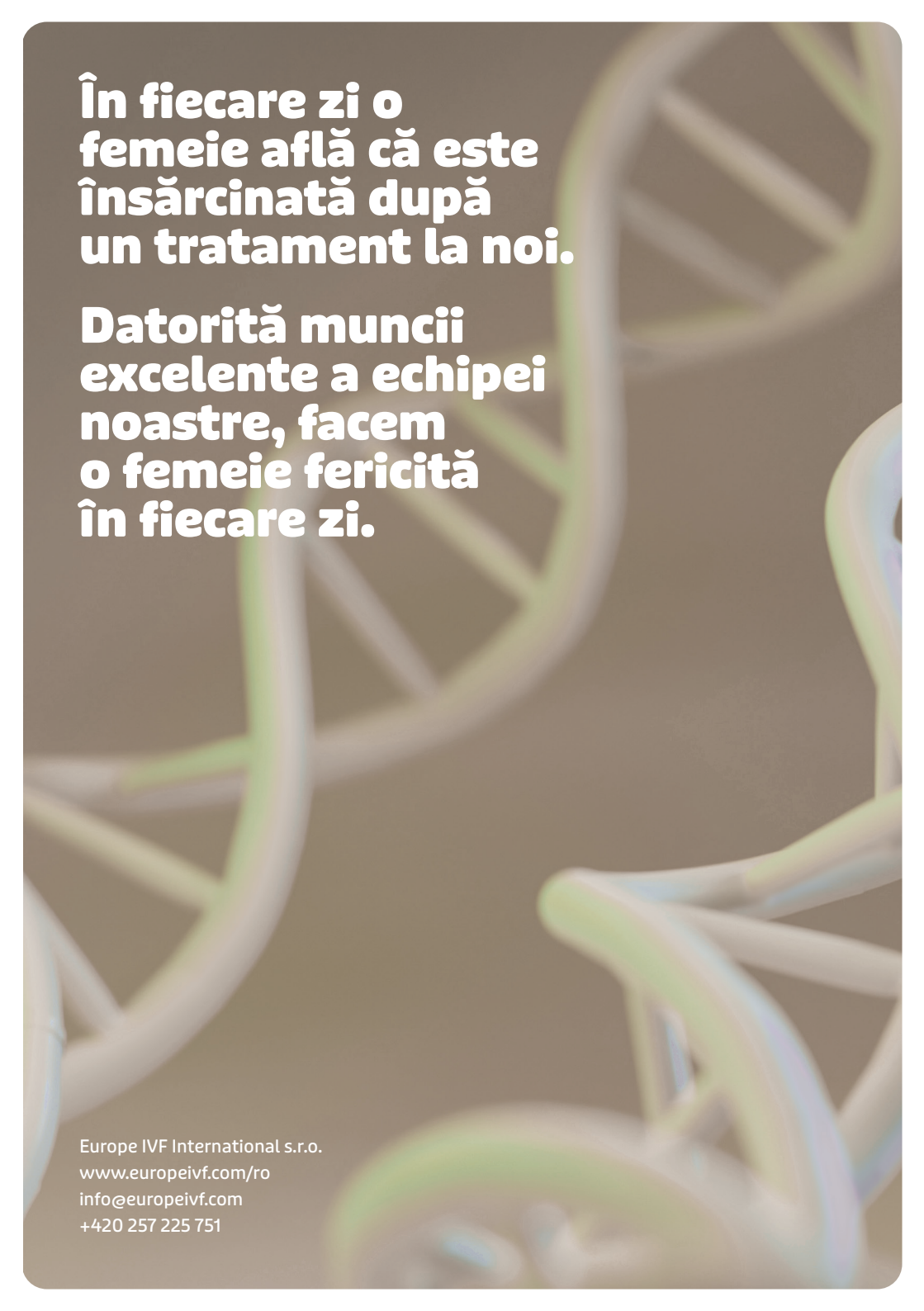


Europe IVF International s.r.o.
www.europeivf.com/ro
info@europeivf.com
+420 257 225 751

Dacă nu sunteți sigur de ceva, întrebați-ne.



You dream. We care.



**În fiecare zi o
femeie află că este
însărcinată după
un tratament la noi.**

**Datorită muncii
excelente a echipei
noastre, facem
o femeie fericită
în fiecare zi.**

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