

Генетическое тестирование

Часть серии буклетов
«Руководство по лечению бесплодия»

Важное замечание:

Информация в этом буклете не заменяет информацию или советы вашего врача. Ваш врач поможет вам выбрать оптимальный для вас курс лечения.

© 2024 Europe IVF International s.r.o.

Введение

Генетическое тестирование в рамках ЭКО (экстракорпорального оплодотворения) – важный шаг для пар, столкнувшихся с бесплодием или имеющих повышенный риск генетических заболеваний. В этой брошюре вы узнаете о генетических тестах, проводимых в рамках ЭКО, и об их важности.

Когда целесообразно проводить генетическое тестирование?

Генетическое тестирование может быть рекомендовано по разным причинам:

- **Семейный анамнез:** если в семье есть генетические заболевания, рекомендуется провести генетическое тестирование, чтобы определить риск передачи этих заболеваний потомству.
- **Личные факторы риска:** Лицам с личными факторами риска, такими как преклонный возраст или воздействие вредных веществ, следует рассмотреть возможность проведения генетического тестирования для выявления возможных генетических отклонений или рисков, связанных с беременностью.
- **Планирование беременности:** Пары, планирующие беременность, могут пройти генетическое тестирование, чтобы определить свой генетический статус и риск передачи генетических заболеваний потомству, а также принять обоснованные решения относительно будущего потомства.
- **Проблемы бесплодия:** Генетическое тестирование может быть частью диагностического процесса для пар с проблемами бесплодия, чтобы выявить возможные генетические причины бесплодия и потенциальный риск для потомства.
- **Перед ЭКО:** перед процедурой ЭКО может быть рекомендовано генетическое тестирование для выявления генетических отклонений или рисков, связанных с беременностью, что может привести к улучшению результатов ЭКО и снижению риска выкидыша. Если у вас было несколько неудачных циклов ЭКО, генетическое тестирование также рекомендуется.

Виды генетических тестов при ЭКО

1 Генетическое тестирование перед зачатием

Генетическое тестирование перед зачатием – это процесс, который помогает парам понять генетические риски, которые могут повлиять на их будущих детей. Это тестирование позволяет выявить генетические нарушения и носительство генетических мутаций, что может помочь в планировании здоровой беременности.

Это первый шаг к обеспечению будущего родительства.

Для кого проводится генетическое тестирование перед зачатием?

- ✓ Генетическое тестирование перед зачатием – важный шаг для пар, планирующих беременность, особенно если у них в семейном анамнезе есть генетические заболевания или они являются носителями генетических мутаций. В этом руководстве вы узнаете о генетическом тестировании перед зачатием, его важности и процедуре.
- ✓ Пары с семейной историей генетических заболеваний: если в семье есть генетические заболевания, может быть полезно пройти преконцепционное генетическое тестирование, чтобы выявить факторы риска для потомства.
- ✓ Носители генетических мутаций: Если один или оба партнера являются носителями генетических мутаций, которые могут передаться потомству, рекомендуется пройти генетическое тестирование до зачатия, чтобы определить риск развития наследственных заболеваний.
- ✓ Пары, у которых уже есть ребенок с генетическим заболеванием, или пары с повторяющимися выкидышами или бесплодием.



Как проводится обследование перед зачатием?

Генетическое обследование перед зачатием обычно включает несколько этапов:

- **Консультация генетика:** пара встречается с генетиком или врачом, специализирующимся на репродуктивной медицине, чтобы обсудить историю своей семьи и личные факторы риска. Беседа может включать вопросы о наличии генетических заболеваний в семье, истории предыдущих беременностей и другую необходимую информацию.
- **Получение образца:** Полученный образец используется для проведения генетического анализа.
- **Генетический анализ:** В лаборатории проводится генетический анализ образца, который может включать в себя тестирование на генетические мутации, связанные с наследственными заболеваниями, или поиск хромосомных аномалий.
- **Изучение результатов:** после проведения генетического анализа врач оценивает результаты и обсуждает их с парой. Если выявлены какие-либо генетические факторы риска, врач может обсудить возможные последствия для планирования беременности и порекомендовать дальнейшие шаги, включая возможное лечение или генетическое консультирование.
- **Принятие решения и планирование:** На основании результатов генетического тестирования и обсуждения с нашим врачом, специалистом в области репродуктивной медицины, пара может принять решение о дальнейших шагах, включая возможные изменения в планировании беременности, дополнительное лечение или дальнейшее генетическое консультирование.

Виды тестов

Генетическое тестирование перед зачатием включает в себя несколько видов тестов, которые помогают выявить генетические риски и проинформировать будущих родителей о возможных генетических заболеваниях. Ниже перечислены основные типы тестов:

- ✓ **Анализ кариотипа периферической крови:** этот тест анализирует количество и структуру хромосом. Он помогает обнаружить хромосомные аномалии, которые могут вызывать такие генетические заболевания, как синдром Дауна или синдром Тернера.
- ✓ **Тесты на носительство (базовые и расширенные):** Скрининг носительства направлен на поиск скрытых носителей "ключевых" рецессивных генных мутаций, вызывающих генетические заболевания, которые могут унаследовать дети здоровых носителей. К ним относятся муковисцидоз, спинальная мышечная атрофия и наследственные нарушения обмена веществ.

Зачем проходить обследование перед зачатием?

- **Профилактика генетических заболеваний:** выявление факторов риска до зачатия может снизить вероятность рождения ребенка с генетическим заболеванием.
- **Принятие обоснованных решений:** Предоставляет парам информацию, которая поможет им принять взвешенное решение о планировании семьи.
- **Лучшее планирование беременности:** Помогает врачам и родителям подготовиться к возможным проблемам со здоровьем.

Генетическое тестирование перед зачатием – полезный инструмент для пар, планирующих беременность. Оно предоставляет парам информацию об их генетическом риске и позволяет им принимать взвешенные решения относительно будущего потомства. Консультация с генетиком – ключевой момент в выборе правильных тестов и понимании их результатов.

2 Преимплантационное генетическое тестирование (ПГТ)

Это специализированный вид генетического тестирования, которое проводится с эмбрионами до их переноса в матку в процессе экстракорпорального оплодотворения (ЭКО). ПГТ направлено на выявление генетических отклонений у эмбрионов, что помогает увеличить шансы на успешную беременность и рождение здорового ребенка.

Для кого проводится преимплантационное тестирование?

- ✓ Пары с несколькими неудачными циклами ЭКО или повторными потерями беременности: ПГТ позволяет выявить генетически нормальные эмбрионы, что может повысить шансы на успешную беременность.
- ✓ Пары с повышенным риском генетических заболеваний: если в вашей семье есть генетические заболевания или вы являетесь носителем генетических мутаций, ПГТ может помочь отобрать генетически здоровые эмбрионы для переноса.
- ✓ Женщины старше 35 лет (на момент предполагаемых родов).

Как проводится преимплантационное генетическое тестирование?

Это процесс, который проводится в рамках вспомогательной репродуктивной терапии, обычно во время процедуры экстракорпорального оплодотворения (ЭКО). Он включает в себя несколько этапов:

- **ЭКО и получение эмбрионов:** женщина подвергается гормональной стимуляции, чтобы произвести больше яйцеклеток, которые затем собираются и оплодотворяются спермой в лаборатории. Полученные эмбрионы культивируются в течение нескольких дней, обычно до стадии бластоцисты (5–6 дней после оплодотворения).

- **Биопсия эмбриона:** когда эмбрионы достигают стадии бластоцисты, несколько клеток удаляются из внешнего слоя (трофобласты) эмбриона. Этот процесс известен как биопсия эмбриона и проводится с минимальным риском повреждения эмбриона.
- **Генетический анализ:** удаленные клетки подвергаются генетическому анализу на наличие хромосомных аномалий (PGT-A), генетических мутаций, связанных с конкретными наследственными заболеваниями (PGT-M), или структурных хромосомных изменений (PGT-SR).
- **Отбор эмбрионов:** по результатам генетического анализа отбираются эмбрионы без выявленных генетических отклонений. Эти эмбрионы считаются подходящими для переноса в матку.
- **Перенос эмбрионов:** Отобранный здоровый эмбрион переносится в матку женщины с целью достижения беременности. Перенос может быть осуществлен в том же цикле ЭКО или после замораживания и последующего размораживания эмбриона в более позднем цикле.

Весь процесс преимплантационного генетического тестирования тщательно контролируется и проводится врачами и специалистами в области репродуктивной медицины и генетики. Каждый шаг важен для достижения успешных результатов и минимизации рисков для будущих родителей.





Виды тестов

- ✓ **ПГТ-А (преимплантационное генетическое тестирование на анеуплоидию)**
Назначение: Выявляет хромосомные аномалии (анеуплоидии), такие как трисомии (например, синдром Дауна) или моносомии.
Польза: Помогает отобрать эмбрионы с нормальным числом хромосом, повышая вероятность успешной беременности и снижая риск выкидыша.
- ✓ **ПГТ-М (преимплантационное генетическое тестирование при моногенных расстройствах)**
Назначение: Выявление специфических генетических мутаций, связанных с моногенными наследственными заболеваниями, такими как муковисцидоз, болезнь Хантингтона или болезнь Тей-Сакса.
Преимущества: Помогает отобрать эмбрионы, не несущие конкретной генетической мутации, что снижает риск рождения ребенка с этим генетическим расстройством.
- ✓ **PGT-SR (преимплантационное генетическое тестирование на структурные перестройки)**
Назначение: Выявление структурных хромосомных перестроек, таких как транслокации, инверсии или делеции.
Польза: Помогает отобрать эмбрионы без структурных хромосомных аномалий, повышая шансы на успешную беременность и рождение здорового ребенка.

Преимущества ПГТ

- **Более высокий процент успеха ЭКО:** отбор генетически здоровых эмбрионов повышает шансы на успешную беременность.
- **Снижение риска выкидыша:** эмбрионы без хромосомных аномалий имеют более низкий риск выкидыша.
- **Профилактика генетических заболеваний:** Обеспечение того, чтобы у детей не было специфических наследственных заболеваний.
- **Информированное принятие решений:** Предоставление парам важной информации, помогающей им в планировании семьи.

Преимплантационное генетическое тестирование (ПГТ) – ценный инструмент для пар с бесплодием или риском генетических нарушений. Помогая выявить генетически здоровые эмбрионы для переноса, оно значительно повышает шансы на успешную беременность и рождение здорового ребенка. Консультация с врачом и эмбриологом – ключевой момент для правильного понимания процедуры и результатов теста.



Готовы ли вы сделать первый шаг?

Если вы готовы, запишитесь на первый прием в нашу клинику. Наши координаторы могут предложить вам личную встречу, встречу по телефону или видеосвязи. Мы готовы принять вас в обычные рабочие часы. По вашему желанию, в удобное для вас время.

Запишитесь на консультацию к одному из наших специалистов по лечению бесплодия



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

**Если вы в чем-то не уверены,
спросите нас.**



You dream. We care.

**Каждый день одна
женщина узнает о
своей беременности
после лечения у нас.**

**Благодаря отличной
работе нашей
команды мы каждый
день делаем одну
женщину счастливой.**

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