

Genetsko testiranje

Deo serije brošura Vodič za lečenje

Važno obaveštenje:

Informacije u ovoj brošuri ne mogu zameniti savete ili informacije koje vam pruža vaš doktor, koji će vam pomoći da odaberete najbolji postupak za vas.

© 2024 Europe IVF International s.r.o.

Uvod

Genetsko testiranje kao deo IVF postupka (vantelesne oplodnje) je ključni korak za parove koji se suočavaju sa neplodnošću ili imaju povećan rizik od genetskih poremećaja. Ova brošura pruža detaljan pregled dostupnih genetskih testova u okviru IVF-a i ističe njihov značaj.

Kada se preporučuje genetsko testiranje?

Genetsko testiranje se preporučuje iz različitih razloga:

- **Porodična istorija:** ako postoji istorija genetskih poremećaja u porodici, preporučljivo je genetsko testiranje da bi se utvrdio rizik od prenošenja ovih poremećaja na potomstvo.
- **Lični faktori rizika:** Osobe sa ličnim faktorima rizika, kao što su starija životna dob ili izloženost štetnim supstancama. U ovom slučaju treba razmotriti genetsko testiranje kako bi se identifikovale moguće genetske anomalije ili rizici povezani sa trudnoćom.
- **Planiranje trudnoće:** Parovi koji planiraju trudnoću mogu se podvrgnuti genetskom testiranju kako bi utvrdili rizik prenošenja genetskih poremećaja na svoju decu i informisani doneli odluke o svom budućem potomstvu.
- **Problemi sa neplodnošću:** Genetsko testiranje može biti deo dijagnostičkog procesa za parove koji se bore sa neplodnošću, kako bi se identifikovali mogući genetski uzroci neplodnosti i potencijalni rizik za potomstvo.
- **Pre IVF-a:** Pre nego što započnete IVF ciklus, preporučuje se genetsko testiranje kako bi se identifikovale genetske abnormalnosti ili rizici povezani sa trudnoćom, što može dovesti do boljih rezultata IVF-a i smanjenog rizika od spontanog pobačaja. Genetsko testiranje se takođe preporučuje ako ste imali ponovljene neuspešne IVF cikluse.

Vrste genetskih testova kod IVF-a

1 Genetsko testiranje pre začeća

Genetsko testiranje pre začeća je proces koji pomaže parovima da razumeju genetske rizike koji mogu uticati na njihovo potomstvo. Ovaj test može identifikovati genetske poremećaje i nosioce genetskih mutacija, što vam može pomoći u planiranju zdrave trudnoće.

To je prvi korak ka osiguranju budućeg roditeljstva.

Kome se preporučuje genetsko testiranje pre začeća?

- ✓ Genetsko testiranje pre začeća je važan korak za parove koji planiraju trudnoću, posebno ako imaju porodičnu istoriju genetskih poremećaja ili su nosioci genetskih mutacija. Ovaj vodič pruža informacije o genetskom testiranju pre začeća, njegovom značaju i procesu testiranja.
- ✓ Parovi sa porodičnom istorijom genetskih poremećaja: Ako imate porodičnu istoriju genetskih poremećaja, može biti korisno da se podvrgnete genetskom testiranju pre začeća kako biste identifikovali faktore rizika za vaše potomstvo.
- ✓ Nosioci genetskih mutacija: Ako jedan ili oba partnera nose genetske mutacije koje se mogu preneti na potomstvo, preporučuje se genetsko testiranje pre začeća kako bi se utvrdio rizik od naslednih bolesti.
- ✓ Parovi koji već imaju dete sa genetskim poremećajem, ponovljene spontane pobačaje ili probleme sa neplodnošću.



Kako se sprovodi genetsko testiranje pre začeća?

Genetsko testiranje pre začeća obično obuhvata nekoliko koraka:

- **Konsultacija sa genetičarem:** Par se sastaje sa genetičarom ili lekarom specijalizovanim za reproduktivnu medicinu kako bi pregledali svoju porodičnu medicinsku istoriju i lične faktore rizika. Ovaj razgovor može uključivati pitanja o genetskim poremećajima u porodici, istoriji prethodnih trudnoća i drugim relevantnim informacijama.
- **Prikupljanje uzorka:** Prikupljeni uzorak se koristi za genetsko testiranje.
- **Genetska analiza:** U laboratoriji se radi genetska analiza uzorka, koja može uključivati testiranje na genetske mutacije povezane sa naslednim bolestima ili ispitivanje hromozomskih abnormalnosti.
- **Ispitivanje rezultata:** nakon genetske analize, lekar ocenjuje rezultate i razgovara o njima sa parom. Ako se identifikuju bilo koji genetski faktori rizika, lekar može razgovarati o njihovim potencijalnim efektima na planiranje trudnoće i preporučiti dalje korake, uključujući moguće lečenje ili genetsko savetovanje.
- **Odluka i planiranje:** Na osnovu rezultata genetskog testiranja i razgovora sa našim lekarom za reproduktivnu medicinu, par može izabrati sledeće korake, uključujući potencijalne promene u planiranju trudnoće, dopunske tretmane ili dalje genetsko savetovanje.

Vrste testova

Genetsko testiranje pre začeća obuhvata nekoliko vrsta testova koji mogu pomoći u identifikaciji genetskih rizika i informisanju budućih roditelja o mogućim genetskim poremećajima. Glavne vrste testova su:

- ✓ **Kariotip iz periferne krvi:** Ovaj test analizira broj i strukturu hromozoma; pomaže u otkrivanju hromozomskih abnormalnosti koje mogu izazvati genetske poremećaje poput Daunovog ili Turnerovog sindroma.
- ✓ **Testovi nosioca (osnovni i napredni) :** Skrining nosioca se fokusira na pronalaženje skrivenih nosilaca 'ključnih' recesivnih genskih mutacija koje izazivaju genetske poremećaje koji mogu uticati na decu zdravih nosilaca. To uključuje cističnu fibrozu, spinalnu mišićnu atrofiju i urođjene metaboličke poremećaje.

Zašto treba da se podvrgnete genetskom testiranju pre začeća?

- **Prevenција genetskih poremećaja:** Identifikovanje faktora rizika pre začeća može smanjiti verovatnoću da se rodi dete sa genetskim poremećajem.
- **Informisano donošenje odluka:** Genetsko testiranje pruža parovima informacije koje im mogu pomoći da informisani donesu odluke o planiranju porodice.
- **Bolje planiranje trudnoće:** Pomaže lekarima i roditeljima da se pripreme za potencijalne zdravstvene izazove.

Genetsko testiranje pre začeća je korisno sredstvo za parove koji planiraju trudnoću. Ono parovima pruža informacije o njihovom genetskom riziku i omogućava im da informisani donose odluke o svom budućem potomstvu. Konsultacija sa genetičarem je ključna za odabir pravih testova i razumevanje rezultata.

2 Preimplantacijsko genetsko testiranje (PGT)

Preimplantacijsko genetsko testiranje (PGT) je specijalizovana vrsta genetskog testa koji se obavlja na embrionima pre nego što se prenesu u matericu tokom vantelesne oplodnje (IVF). Cilj PGT-a je da identifikuje genetske abnormalnosti u embrionima, što pomaže u povećanju šanse za uspešnu trudnoću i rođenje zdravog deteta.

Kome se preporučuje preimplantacijsko testiranje?

- ✓ Parovima sa ponovljenim neuspešnim IVF ciklusima ili pobačajima: PGT može identifikovati genetski normalne embrione, što može povećati šanse za uspešnu trudnoću.
- ✓ Parovi sa povećanim rizikom od genetskih poremećaja: Ako imate porodičnu istoriju genetskih poremećaja ili ste nosilac genetskih mutacija, PGT može pomoći u odabiru genetski zdravih embriona za transfer.
- ✓ Žene starije od 35 godina (u vreme porođaja)

Kako se vrši preimplantacijsko genetsko testiranje?

Preimplantacijsko genetsko testiranje (PGT) je proces koji se odvija kao deo potpomognutog reproduktivnog tretmana, obično tokom postupka vantelesne oplodnje (IVF). Uključuje nekoliko koraka:

- **IVF i stvaranje embriona:** Žena prolazi kroz hormonalnu stimulaciju kako bi proizvela više jajnih ćelija, koje se prikupljaju i oplode spermom u laboratoriji. Nastali embrioni se kultivšu nekoliko dana, obično do stadijuma blastociste (5-6 dana nakon oplodnje).

- **Biopsija embriona:** Kada embrioni dostignu stadijum blastociste, nekoliko ćelija se uzima iz spoljnog sloja (trofektoderm) embriona. Ovaj proces je poznat kao biopsija embriona i izvodi se uz minimalan rizik od oštećenja embriona.
- **Genetska analiza:** Prikupljene ćelije se zatim genetski testiraju na hromozomske abnormalnosti (PGT-A), genetske mutacije povezane sa specifičnim naslednim bolestima (PGT-M) ili strukturne hromozomske promene (PGT-SR).
- **Selekcija embriona:** Biraju se embrioni bez identifikovanih genetskih abnormalnosti na osnovu rezultata genetske analize. Ovi embrioni se smatraju pogodnim za prenos u matericu.
- **Transfer embriona:** Izabrani zdravi embrion se prenosi u matericu žene sa ciljem trudnoće. Transfer se može obaviti u istom IVF ciklusu, ili nakon zamrzavanja i odmrzavanja embriona u kasnijem ciklusu.

Ceo proces preimplantacionog genetskog testiranja pažljivo upravljaju i sprovode doktori i specijalisti reproduktivne medicine i genetike. Svaki korak je važan za postizanje uspešnih rezultata i minimiziranje rizika za buduće roditelje.





Vrste testova

- ✓ **PGT-A** (preimplantacijsko genetsko testiranje na aneuploidiju)
Svrha: Otkriva abnormalnosti u broju hromozoma (aneuploidije) kao što su trisomije (npr. Daunov sindrom) ili monosomije.
Prednosti: Pomaže u selekciji embriona sa normalnim brojem hromozoma, čime se povećava verovatnoća za uspešnu trudnoću i smanjuje rizik od spontanog pobačaja.
- ✓ **PGT-M** (Preimplantacijsko genetsko testiranje za monogene poremećaje)
Svrha: Identifikuje specifične genetske mutacije povezane sa monogenim (jednogenskim) naslednim poremećajima kao što su cistična fibroza, Hantingtonova i Tej-Saksova bolest.
Prednosti: Pomaže u selekciji embriona koji ne nose određenu genetsku mutaciju, čime se smanjuje rizik od rađanja deteta sa datim genetskim poremećajem.
- ✓ **PGT-SR** (Predimplantacijsko genetsko testiranje strukturnih defekata hromozoma)
Svrha: Detektuje strukturne hromozomske defekte kao što su translokacije, inverzije ili delecije.
Prednost: Pomaže u odabiru embriona bez strukturnih hromozomskih abnormalnosti, povećavajući šanse za uspešnu trudnoću i zdravu bebu.

Prednosti PGT-a

- **Veća stopa uspeha IVF-a:** odabir genetski zdravih embriona povećava šanse za uspešnu trudnoću.
- **Smanjen rizik od spontanog pobačaja:** Rizik od spontanog pobačaja je niži kod embriona bez hromozomskih abnormalnosti.
- **Prevenција genetskih poremećaja:** Osigurava da deca neće imati specifične nasledne poremećaje.
- **Informisano donošenje odluka:** Pruža parovima važne informacije koje im pomažu u planiranju porodice.

Preimplantacijsko genetsko testiranje (PGT) je dragoceno sredstvo za parove koji se bore sa neplodnošću ili su u riziku od genetskih poremećaja. Identifikovanjem genetski zdravih embriona za transfer, značajno povećava šanse za uspešnu trudnoću i rođenje zdravog deteta. Konsultacije sa doktorom i embriologom su ključne za razumevanje procedure i rezultata testiranja.



Da li ste spremni da napravite prvi korak?

Ako ste spremni, zakažite svoje prve konsultacije na našoj klinici.

Naši koordinatori vam mogu ponuditi lične, telefonske ili video sastanke.

Dostupni smo da vas primimo tokom uobičajenog radnog vremena. Ako je potrebno, možemo prilagoditi i vreme koje odgovara vašim potrebama.

Zakažite konsultacije sa jednim od naših specijalista za plodnost



Europe IVF International s.r.o.

www.europeivf.com/sr

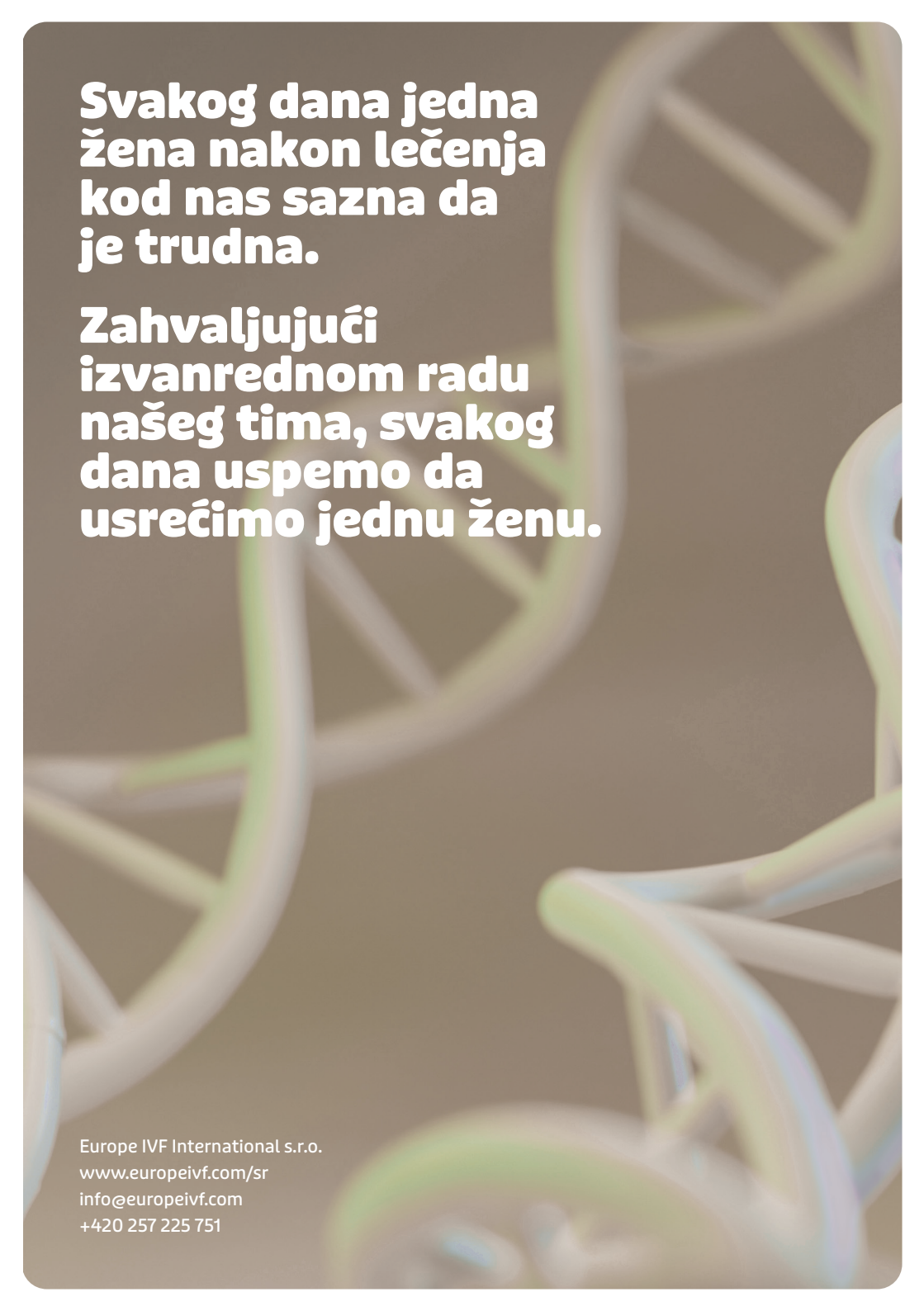
info@europeivf.com

+420 257 225 751

Ako imate bilo kakvih pitanja, slobodno nas kontaktirajte.



You dream. We care.



**Svakođ dana jedna
žena nakon lečenja
kod nas sazna da
je trudna.**

**Zahvaljujući
izvanrednom radu
našeg tima, svakođ
dana uspemo da
usrećimo jednu ženu.**

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