

От генетики — к рождению здорового ребенка



Ольга Владимировна Ритчер

Врач лабораторной генетики, медико-генетический центр «ПРОГЕН»

В течение последних десятилетий совершен гигантский прорыв в области генетических исследований. На сегодняшний день раскрыто множество механизмов генетической регуляции процессов, происходящих в организме, в том числе и у беременных женщин.

Понимание этих процессов позволяет прогнозировать ряд рисков, связанных как с наступлением, так и с вынашиванием беременности. Обратившись за помощью к специалистам, которые смогут контролировать данные риски, семейная пара обретает свое счастье – рождение здорового ребенка. Ежегодно количество циклов ЭКО для лечения бесплодия у супружеских пар увеличивается. Несмотря на совершенствование методов вспомогательных репродуктивных технологий, средняя частота наступления беременности на цикл во всех возрастных группах не превышает

40%. Пациентам зачастую приходится проходить не одну процедуру ЭКО до достижения желаемого результата. Почему так трудно повысить эффективность? К сожалению, сильное влияние на эффективность имплантации эмбрионов и вынашивание беременности после ЭКО оказывают хромосомные патологии плода. При этом увеличение числа переносимых эмбрионов статистически не увеличивает частоту наступления беременности, но приводит к более высокой частоте многоплодных беременностей. В дальнейшем это осложняет течение беременности и в

высоком проценте случаев приводит к преждевременным родам. На сегодняшний день мировой тенденцией является селективный перенос одного эмбриона, причем морфологическая оценка качества переносимого эмбриона – будет ли это «отличник» или «хорошист» – не является залогом успеха. Так как же выбрать именно тот эмбрион, который с наибольшей вероятностью приведет к рождению здорового ребенка?

Возраст имеет значение

Большая часть хромосомных патологий в эмбрионах связана с нарушением количества хромосом

В различных возрастных группах от 30 до 90% получаемых эмбрионов имеют несбалансированный хромосомный набор. ПГД позволяет увеличить эффективность программ ЭКО до 70-80%

в яйцеклетках. В различных возрастных группах от 30 до 90 % получаемых эмбрионов являются анеуплоидными, то есть содержат несбалансированный хромосомный набор. Проведение преимплантационного генетического тестирования хромосомного набора эмбрионов позволяет не только значительно повысить частоту имплантации, но и снизить частоту невынашивания беременностей, полученных в циклах ЭКО. Наиболее эффективным на сегодняшний день является биопсия клеток трофобласта и полный хромосомный скрининг эмбрионов с последующим переносом криоконсервированных эмбрионов. По литературным данным этот подход позволяет не только увеличить эффективность программ ЭКО до 70-80%, но и сократить разрыв между частотой наступления беременности и частотой рождения здорового ребенка.

Группы риска

Что же является показаниями для проведения ПГТ в циклах ЭКО? Специалисты Центра

Предиктивной Диагностики «ПРОГЕН», которые имеют более чем 10-ти летний опыт в проведении преимплантационного генетического тестирования эмбрионов, советуют проводить ПГТ в следующих случаях:

- » наличие изменений в кариотипе одного из партнеров*
- » предыдущие беременности с хромосомной патологией
- » привычное невынашивание беременности (две и более неразвивающиеся беременности)
- » биохимические беременности после ЭКО
- » две и более неудачные попытки ЭКО при переносе эмбрионов хорошего качества
- » ЭКО у пациенток с первичным бесплодием старше 37 лет.

Перед проведением любой диагностики пара должна быть проконсультирована генетиком для понимания рисков возможного проявления того или иного заболевания, преимуществах и недостатках методов преимплантационной и пренатальной диагностики. Необходимо

понимать, что инвазивная пренатальная или постнатальная диагностики должны быть обязательно выполнены во всех случаях ПГД моногенных заболеваний, учитывая возможные ограничения используемых методов и вероятность получения ложноотрицательных результатов.

Во всех возможных случаях для проведения ПГТ должна выполняться биопсия трофобласта, витрификация эмбрионов и перенос в криоцикле. Само преимплантационное генетическое тестирование должно выполняться одним из современных методов (сравнительная геномная гибридизация (aCGH) или секвенирование нового поколения (NGS)), позволяющих с высокой достоверностью и специфичностью определить дефекты всех хромосом.

*проведение кариотипирования (определение хромосомного набора) необходимо для понимания риска возникновения хромосомной патологии и рекомендуется всем семейным парам, использующим вспомогательные репродуктивные технологии (инсеминация, экстракорпоральное оплодотворение), вне зависимости от наличия ранее рожденных детей в текущем или предыдущих браках.



Зависимость количества анеуплоидий от возраста

Количество бластоцист/возраст	% генетически нормальных эмбрионов					
	Донор ооцитов	<35	35-37	38-40	41-42	>42
1-3	58%	61%	51%	39%	22%	13%
4-6	62%	60%	52%	38%	23%	17%
7-10	65%	62%	51%	36%	21%	14%
>10	68%	63%	55%	37%	25%	—

Проанализировано 4878 циклов ЭКО и 29 803 эмбриона – Ata, Munne et al. (2012) RBM. Online and unpublished data

Имеются противопоказания. Требуется консультация специалиста.

Имеются противопоказания. Требуется консультация специалиста.