

**ИНФОРМАЦИЯ ДЛЯ ПАЦИЕНТОВ – ПРЕДИМПЛАНТАЦИОННАЯ ГЕНЕТИЧЕСКАЯ
ДИАГНОСТИКА**

Вскрытие оболочки яйцеклетки при помощи лазера,
извлечение полярного тельца яйцеклетки.
Генетическое обследование – FISH (13,16,18,21,22 хромосомы).

Уважаемый пациент,

У Вас есть возможность пройти курс дополнительной диагностики, для повышения шансов рождения здорового ребенка с помощью искусственного оплодотворения. Следующая информация позволит Вам получить общие сведения о диагностике, а также медицинские и научные обоснования метода, в том случае, если Вы решитесь обратиться к нам за помощью. Мы постараемся разъяснить все неясные для Вас моменты. Также Вы можете незамедлительно обратиться за советом к врачу для получения любой детализированной информации по интересующему Вас вопросу.

Общая информация.

Хромосомы являются носителями наследственных данных в клетке. Человек обладает 22-мя парами хромосом (аутосом), а также одной парой половых XX хромосом у женщин (46, XX), либо одной парой XY хромосомой у мужчин (46, XY). При созревании яйцеклетки двойной хромосомный набор редуцируется в 1 редукционном делении на простой хромосомный набор. Одинарный хромосомный набор остается в яйцеклетке, в то время как второй хромосомный набор остается в полярном тельце. При овуляции в яйцеклетке происходит второе редукционное деление, при котором каждая хромосома расщепляется на хроматиды. Один набор хроматид остается в клетке, в то время как второй набор хроматид выводится при формировании второго полярного тельца.

Число хромосом в первом полярном тельце и в яйцеклетке обычно должно быть равным. Тем не менее, возможно также и ошибочное хромосомное распределение (анеуплодия). Это происходит в 70-80% при первом редукционном делении, а также при формировании первого полярного тельца, и лишь в незначительной части при втором редукционном делении и формировании второго полярного тельца. Если происходит ошибочное распределение хромосом, то число хромосом в яйцеклетке и соответственно в первом полярном тельце не является равным. Количество ошибочных хромосомных делений напрямую зависит от возраста и чаще всего встречаются у женщин старше 35 лет. У 40-летней женщины около 50-70 % всех зрелых яйцеклеток являются генетически неполноценными. Это является причиной того, что у женщин старшего возраста сокращается шанс забеременеть, а также повышается риск выкидыша.

- 95% всех эмбрионов, имеющих генетические нарушения заканчиваются выкидышем на ранней стадии.
- 3% всех беременностей, наступивших как естественным, так и искусственным путем, имеют генетические нарушения. Это значит, что 3% всех рожденных детей имеют генетические заболевания или нарушения в развитии в той или иной степени. В связи с этим необходимо указать, что генетические риски, согласно последним достижениям науки, при искусственном оплодотворении не повышаются.

Анализ хромосомного набора первого и второго полярных тельц при многократной флуоресцентной проверке (FISH) предоставляет возможность выявить ошибочные распределения хромосом. Благодаря данной технике можно определить количество пар определенных хромосом в первом и втором полярном тельце. Если в первом полярном тельце находится одна пара определенных хромосом, соответственно в яйцеклетке также есть одна пара, что говорит о нормальном ходе. В том случае если в первом полярном тельце не определяется пары, соответственно 2 пары располагаются в яйцеклетке, т.е. на одну пару больше, иными словами, произошло ошибочное распределение хромосом.

Биопсия полярного тельца с окончательным анализом FISH является всемирно подтвержденным методом, имеющим большую эффективность при определении генетических нарушений. При данном методе используется лазер, который не вредит идиоплазме яйцеклетки, и возможность нанести вред яйцеклетке практически исключена. Выделение второго полярного тельца не может быть гарантировано, поскольку часто оно очень плотно прилегает к яйцеклетке, и насильственное отделение может привести к повреждению яйцеклетки. После изъятия полярных тельц при FISH-диагностике могут быть определены генетические нарушения 13,16, 18, 21 и 22 хромосом. Благодаря этому мы получаем косвенное подтверждение того, имеют ли соответствующие хромосомы нормальное или ошибочное распределение.

Преимущества диагностики:

Предимплантационная диагностика повышает шансы на определение возможности зачатия с помощью искусственного оплодотворения. Целью данного метода является исключение переноса в матку яйцеклетки с генетическими нарушениями, которые в дальнейшем могут привести к выкидышам, а также исключить яйцеклетки, у которых имеется генетическая предрасположенность к синдромам хромосомных аномалий (синдромам Дауна, Эдвардса и Патау).

Риски и ограничения:

Все последние международные исследования в области эмбриологии человека показали, что при данном методе не возникает повреждения эмбриона. Независимо от результатов диагностики полярного тельца, мы рекомендуем Вам во время беременности провести дородовое обследование, так как исследование первого полярного тельца не дает 100%-ной гарантии определения риска возникновения синдрома Дауна у ребенка. Остается также около 20-30% рисков ошибочного распределения хромосом в процессе сперматогенеза, которое не может быть определено при данном генетическом методе. Дородовая диагностика (пренатальная диагностика), анализ крови и генетическое обследование, например, обследование околоплодных вод, могут выявить значительные нарушения в развитии ребенка или генетические нарушения.

Консультация:

Консультация с лечащим врачом о проведении предимплантационной диагностики является необходимым условием. При желании пройти диагностику Вам будет предложено подписать соглашение, которое, в свою очередь, будет подписано Вашим лечащим врачом.