



ДЕТИ БУДУЩЕГО: ПГТ РАССКАЖЕТ О ЗДОРОВЬЕ РЕБЕНКА ДО НАСТУПЛЕНИЯ БЕРЕМЕННОСТИ

*Современные технологии медицинской генетики позволяют проводить не только пренатальную (дородовую), но и преимплантационную диагностику многих наследственных заболеваний. Для семей с наследственными болезнями преимплантационная диагностика может быть единственной возможностью рождения здорового ребенка. Что такое ПГТ? Кому оно показано и в чем его польза? На эти вопросы ответила **Жанна Ивановна Глинка**, заведующий лабораторией молекулярной генетики Перинатального медицинского центра «Мать и дитя».*

– Жанна Ивановна, вы являетесь ведущим специалистом в области преимплантационной генетической диагностики в России. И нам известно, что знаменитая американская компания Illumina объявила вам свою благодарность за вклад в развитие преимплантационного генетического исследования эмбрионов в России и признала вас *key opinion leader* преимплантационного генетического скрининга в нашей стране. Расскажите в двух словах, что такое преимплантационное генетическое тестирование (ПГТ)?

– Это генетическое исследование эмбриона, который был получен путем оплодотворения яйцеклетки сперматозоидом вне организма матери, в программе экстракорпорального оплодотворения (ЭКО). Пока эмбрион находится в специальной чашке, от него забирают (биопсируют) несколько клеток и отправляют в лабораторию на тестирование. Эмбрионы криоконсервируют. Когда результат анализа готов, мы узнаем, какие эмбрионы здоровые на данный момент развития. Для анализа, в основном, берут клетки эмбрионов пятого дня развития. Когда приходит время переноса эмбрионов в полость матки женщины, то выбирают только эмбрионы без генетических отклонений, размораживают и осуществляют перенос.

ПГТ эмбрионов – это современная технология, и ее невозможно провести без специального генетического оборудования. Оно должно отвечать всем современным требованиям: высокая точность, достоверные результаты, надежность, компактность, легкость и простота использования. Всеми этими качествами обладают секвенаторы нового поколения. В нашей лаборатории на данный момент мы используем секвенатор компании Illumina. Но совсем недавно мне предложили на апробацию секвенатор компании Thermo Fisher Scientific. Мы уже провели ряд исследований на нем, получили достоверные результаты и доложили о них на всероссийской конференции в Суздале, посвященной секвенированию. В настоящее время испытания продолжаются. Я надеюсь, они скоро закончатся и этот прибор мы сможем с уверенностью использовать для преимплантационного тестирования эмбрионов.

– То есть, по сути, это самая ранняя профилактика врожденной и наследственной патологии, которая существует на сегодняшний день. А кому показано проведение такого тестирования?

– Прежде всего, парам, у которых в анамнезе были случаи рождения детей с наследственной и врожденной патологией, либо тем парам, в кариотипе которых имеются сбалансированные хромосомные aberrации. ПГТ рекомендуется проводить парам, у которых в анамнезе были случаи пузырного заноса, невынашивание беременности, в анамнезе которых было 2 и более

неудачных попыток ЭКО. И конечно, парам, в которых возраст женщины превышает 35 лет.

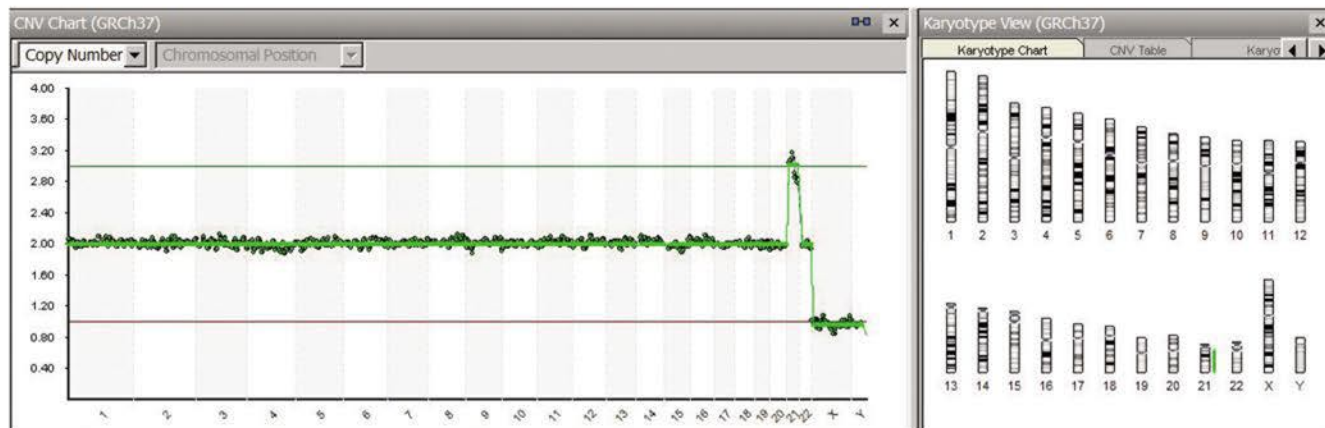
– Какая генетическая патология чаще всего встречается у людей?

– Хромосомные изменения кариотипа – самая распространенная генетическая патология. На данный момент насчитывают около 800 вариантов хромосомных аномалий, связанных с изменением числа хромосом или их структуры.

– К чему могут привести хромосомные нарушения в кариотипе?



– Нарушение хромосомного набора у эмбриона/плода может являться причиной остановки развития беременности, а также приводить к самопроизвольному ее прерыванию. Следует отметить, что риск рождения ребенка с хромосомной патологией увеличивается с возрастом матери старше 35 лет. Изменение репродуктивного поведения человека (зачастую возраст первороженки стал превышать 35 лет) требует новых подходов к разработке профилактики врожденной и наследственной патологии у потомства. Особенно это актуально у пациентов программы ВРТ, у которых нарушения в кариотипе встречаются в разы чаще, чем в популяции.



Эмбрион мужского пола с болезнью Дауна, выявленный методом NGS. Профиль хромосомы 21 соответствует 3 копиям данной хромосомы.

– **Какой метод преимплантационной диагностики хромосомных аномалий у эмбрионов является самым современным на сегодняшний день?**

– Это метод высокопроизводительного секвенирования (NGS – Next Generation Sequencing).

– **Расскажите подробнее о преимплантационном генетическом тестировании этим методом. Чем принцип метода NGS отличается от других методов ПГТ?**

– Этим методом анализируют одновременно все 24 хромосомы. Данный метод более четко указывает не только на анеуплоидии (нарушения в числе хромосом), но и на наличие делеций/дупликаций, мозаицизма, что позволяет выбрать более «четко» здоровые эмбрионы для переноса. Принцип метода NGS принципиально отличается от других методов ПГТ. Данный метод основан на определении последовательности нуклеиновых кислот. Этот метод в последнее время все больше вытесняет другие методы ПГТ и находит более широкое применение в клиниках ВРТ за рубежом. Разные исследователи уже доказали большие преимущества применения NGS по сравнению с другими методами исследования.

– **Каждая ли клиника ЭКО имеет свою генетическую лабораторию, которая проводит преимплантационное тестирование эмбрионов?**

– Нет, не каждая клиника может позволить себе иметь такую лабораторию. Для этого нужно и дорогостоящее оборудование, и наличие квалифицированных специалистов, владеющих методами ПГТ. Диагностика на клетках эмбрионов принципиально отличается от диагностики, например, клеток крови. Для ПГТ получают очень мало биологического материала, всего несколько клеток.

– **Как ПГТ улучшает исходы программы ЭКО?**

– Прежде всего, снижается риск рождения больного ребенка с хромосомной патологией. Процент удачных исходов программы ВРТ с ПГТ доходит до 70%, а репродуктивные потери (выкидыши) в программе ЭКО снижаются в разы.

– **Где можно получить высококвалифицированную помощь ВРТ с ПГТ?**

– Пройти программу ЭКО и сразу проверить свои эмбрионы на патологию методом NGS можно в нашем Перинатальном медицинском центре группы компаний «МАТЬ И ДИТЯ». У нас самый большой опыт в области ПГТ этим методом, хорошие

результаты. Собственно, за это Illumina и объявила благодарность после анализа нашей работы этим методом. Хочу добавить, что наш директор, академик РАН Марк Аркадьевич Курцер особое внимание уделяет внедрению в нашу повседневную практику новых передовых медицинских технологий для того, чтобы наши пациенты могли получать не просто медицинскую помощь, а помощь самыми современными методами.




AUTHORIZED CHANNEL PARTNER

Illumina — совершенные решения для геномных исследований и диагностики



Компания Альбиожен, являясь официальным представителем Illumina, оказывает услуги по продаже, технической поддержке и гарантийному обслуживанию продукции Illumina на территории России, Белоруссии, Казахстана и Узбекистана.

Секвенирование для любых задач

+7 (499) 550-15-25 | www.albiogen.ru