

Проведение ПГТ у пациенток с рисками наследственных патологий методом мультиплексной ПЦР

Научный руководитель – Краснопольская Ксения Владиславовна

Сударикова Н.М.¹, Конеева Ц.О.²

1 - Российский национальный исследовательский медицинский университет имени Н.И. Пирогова, Москва, Россия, E-mail: sudarikova.nataliya@inbox.ru; 2 - Московский государственный университет имени М.В.Ломоносова, Биологический факультет, Кафедра эмбриологии, Москва, Россия, E-mail: tsagan1995@mail.ru

Введение: На сегодняшний день ПГТ (преимплантационное генетическое тестирование) - перспективный метод, позволяющий увеличить вероятность рождения детей без генетических и/или хромосомных патологий в программах ЭКО.[1] Проведение ПГТ может быть причиной проведения циклов ЭКО у пациентов, не страдающих бесплодием, однако, являющихся носителями моногенных заболеваний (ПГТ-М) или структурных хромосомных перестроек (ПГТ-СП), обуславливающих повышенные риски невынашивания беременности и рождения детей с наследственной патологией.[3] Так же проведение ПГТ эмбрионов на носительство анеуплоидий (ПГТ-А) показано пациенткам позднего репродуктивного возраста, имеющих высокие возрастные риски рождения детей с хромосомной патологией.[1, 2, 3]

Цель исследования: Оценить эффективность переноса эмбрионов, диагностированных как здоровые, в ходе ПГТ в группах пациентов с носительством моногенных заболеваний, наследственными структурными перестройками хромосом, и пациентов, эмбрионы которых тестированы на анеуплоидии.

Материалы и методы. За период 2017 - 2018 гг. проведено всего 256 циклов с ПГТ. Всего проанализировано 937 эмбрионов. Анализ биоптата трофэктодермы проводили методом КФ-ПЦР после реакции полногеномной амплификации. После определения генетического статуса эмбрионов, был проведен перенос эмбрионов без патологий в криоцикле (ПГТ-СП - 26; ПГТ-М - 20; ПГТ-А - 112). Количество эмбрионов на перенос: ПГТ-СП - 1,2; ПГТ-М-1,2; ПГТ-А-1,4. Средний возраст пациенток: ПГТ-СП - 31,1; ПГТ-М - 33,1; ПГТ-А-36,7.

Результаты: На 158 переносов эмбрионов, наступило 76 клинических беременностей, частота наступления беременности (ЧНБ): при ПГТ-СП ЧНБ=46,1%, ПГТ-М ЧНБ=40,0%, ПГТ-А ЧНБ=50,0%. Развитие 16 беременностей остановилось на раннем сроке, из них в 4х случаях отмечена анэмбриония, одна беременность с множественными пороками развития. Две замершие беременности отмечены в группе ПГТ-М (25% от наступивших беременностей). В группе ПГТ-СП - одна потеря беременности (8%). В группе ПГТ-А остановилось в развитии 12 беременностей (21%). Ни в одном случае не было проявления генетической или хромосомной патологии плода. Показано совпадение хромосомного/генетического статуса у всех рожденных детей после проведения диагностики с определенным при ПГТ.

Выводы. При проведении циклов ЭКО у пациентов с рисками хромосомных или генетических аномалий потомства, целесообразно проведение ПГТ с целью предотвращения рождения детей с хромосомной или генетической патологией.

Источники и литература

- 1) 1. Базанов П. А., Митюшина Н. Г., Юткин Е. В., и др. Оптимизация ведения пациентов при выполнении преимплантационной генетической диагностики // Вестник РУДН. Серия: Медицина. 2013. №5. С 97-102
- 2) 2. Воскобоева Е.Ю., Калашникова Е.А., Юткин Е.В., Митюшина Н.Г., Базанов П.А. Преимплантационная диагностика наследственных заболеваний. Медицинская генетика. 2013. Т. 12. № 9 (135). С. 15-19.
- 3) 3. Navidi W1, Arnheim N. Using PCR in preimplantation genetic disease diagnosis. Hum Reprod. 1991 Jul;6(6):836-49.