

Сумський Державний Університет
Навчально - науковий медичний інститут

Кафедра фізіології і патофізіології
з курсом медичної біології

ПЕРЕДІМПЛАНТАЦІЙНА ГЕНЕТИЧНА
ДІАГНОСТИКА

Студентка групи МЦ.м - 131

Лебедь Л. П.

Науковий керівник: Обухова О.А.

Суми 2022

Актуальність. Близько 70% ембріонів не реалізуються в народження дитини через невиношування вагітності чи порушення процесу імплантації. Основною причиною цього є хромосомні аномалії, які проявляються в якості втрати або наявності додаткової хромосоми чи її частини. Тому передімплантаційна генетична діагностика - є важливим аспектом в успішному плануванні вагітності.



Передімплантаційна генетична діагностика (ПГД)

Метод виявлення ембріонів, що мають генні та/або хромосомні аномалії до перенесення ембріону в порожнину матки.

Подальше перенесення ембріонів без хромосомних аномалій дозволяє:

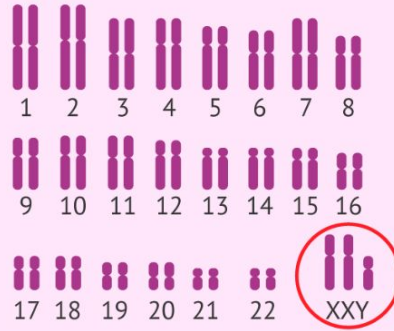
- запобігти народженню дитини з хромосомними захворюваннями;
- знизити рівень репродуктивних втрат під час вагітності;
- збільшити частоту настання вагітності в програмі штучного запліднення



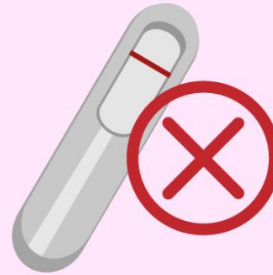
Показання до проведення дослідження



Генетичні
патології в
одного з
батьків



Змінений
каріотип в
анамнезі



Ненастання
вагітності



Звичне
невиношува
ння
вагітності

ЧОМУ ЕМБРІОНИ МОЖУТЬ МАТИ ГЕНЕТИЧНУ АНОМАЛІЮ?

- аномалії на рівні хромосом



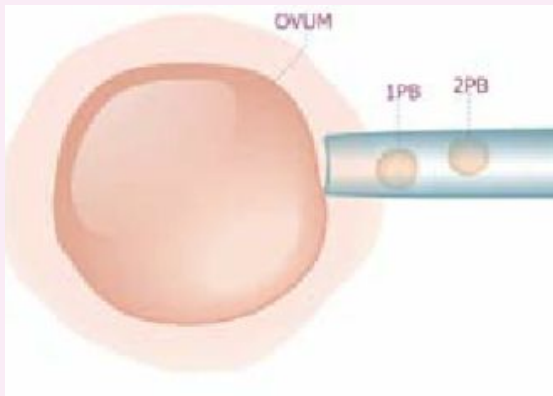
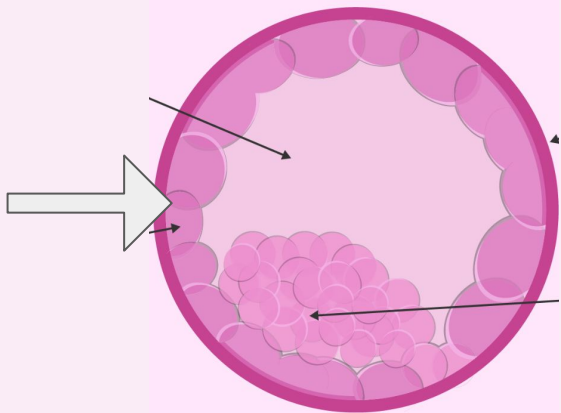
*Причому, один вид патології
жодним чином не виключає
інший.*

- мутація окремих генів



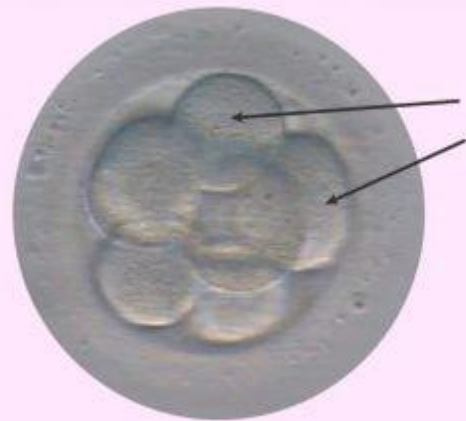
ЯК ЕМБРІОНИ МОЖУТЬ БУТИ ДОСЛІДЖЕНІ?

Дослідження
трофектодерми

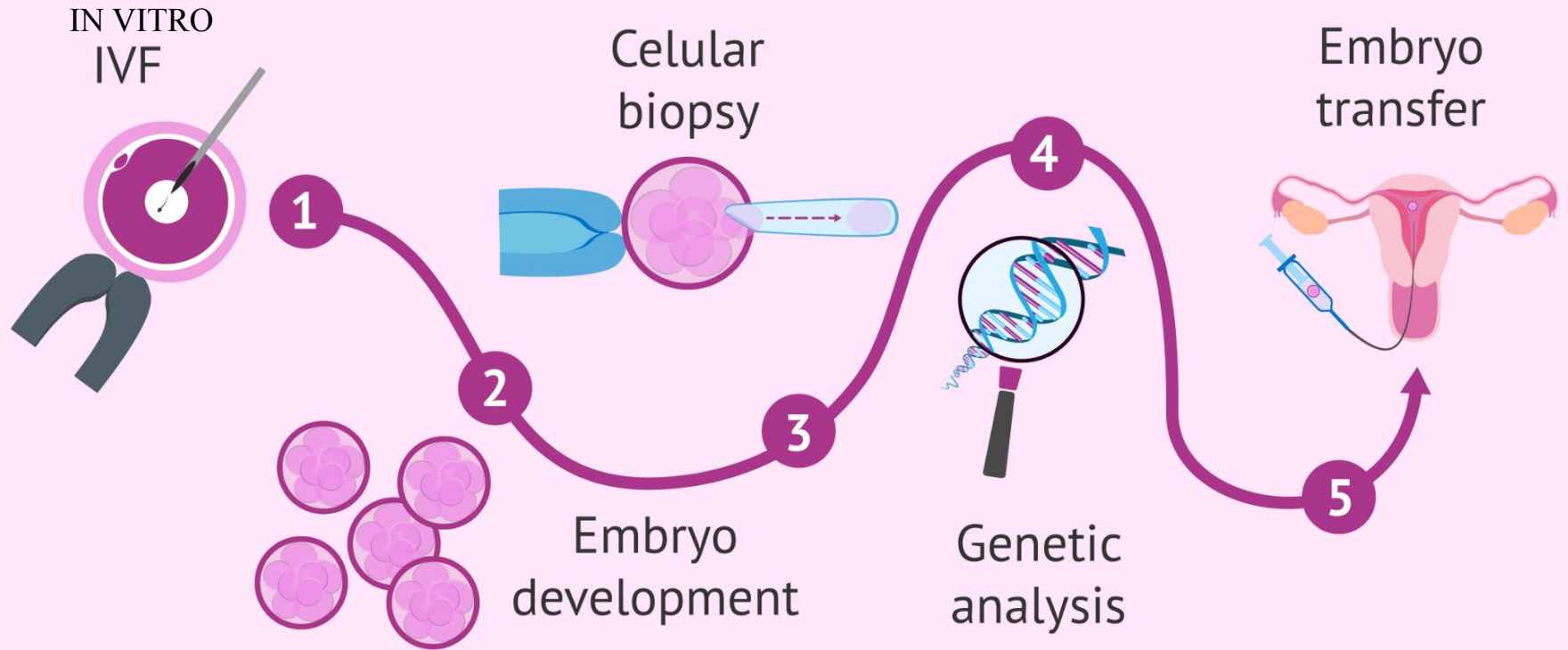


Дослідження полярних
тілець

Дослідження
бластомера



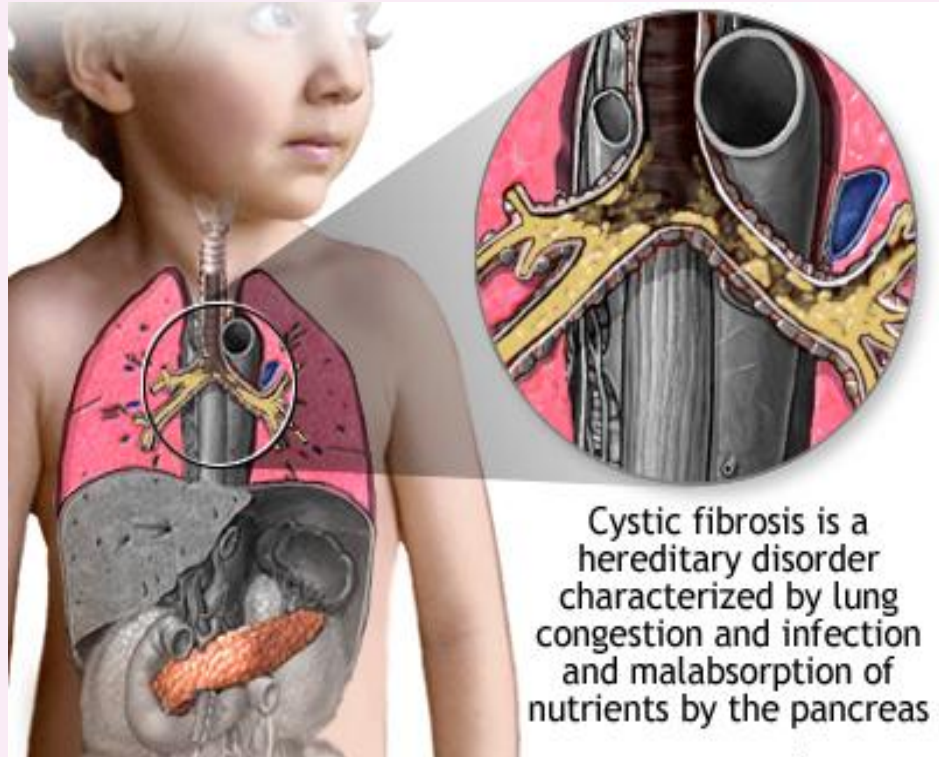
ЯК ПРОХОДИТЬ ДОСЛІДЖЕННЯ?



МЕТОДИ ДОІМПЛАНТАЦІЙНОЇ ДІАГНОСТИКИ

ПОЛІМЕРАЗНА ЛАНЦЮГОВА РЕАКЦІЯ дозволяє виявити такі патології як:
МУКОВІСЦИДОЗ

- виснажливий кашель
- набряклість обличчя та кінцівок
- діарея
- здуття
- нудота



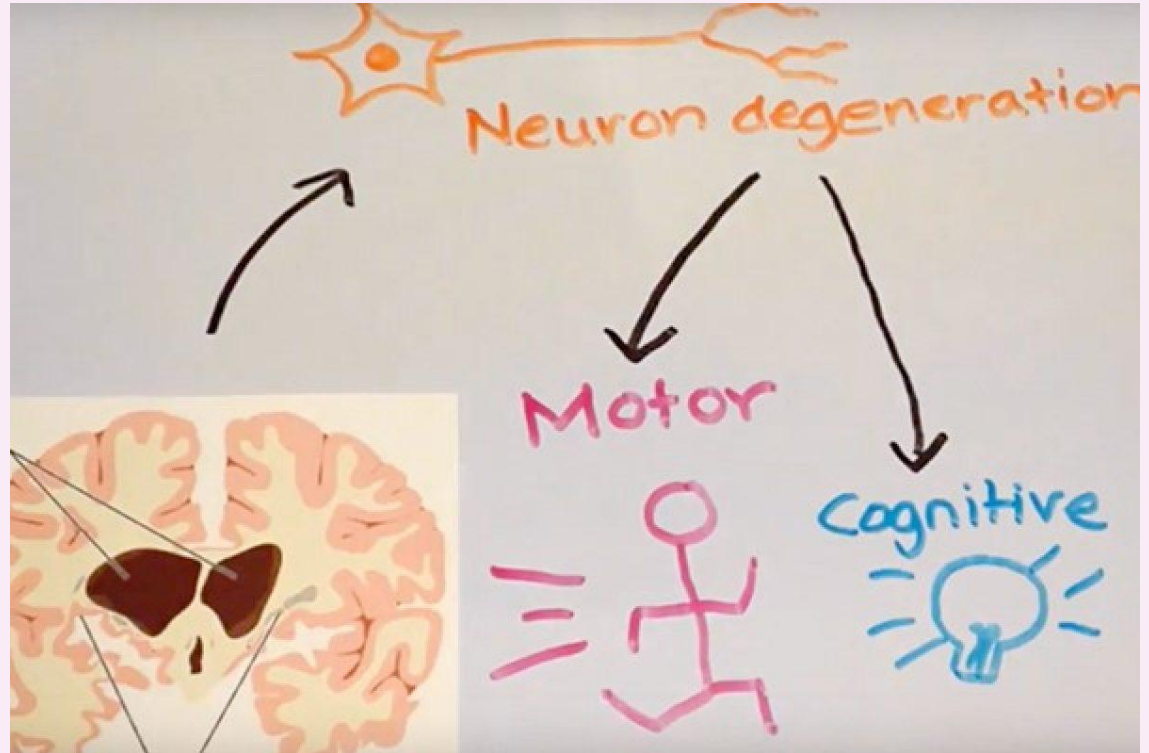
ПЛР дозволяє виявити ФЕНІЛКЕТОНУРІЮ

- альбінізм
- висипання алергічного характеру на шкірі
- слабкість і млявість;
- судоми.
- повільний розумовий і фізичний розвиток;
- порушення в розумовому розвитку



ПЛР дозволяє виявити ХОРЕЮ ГЕНТІНГТОНА

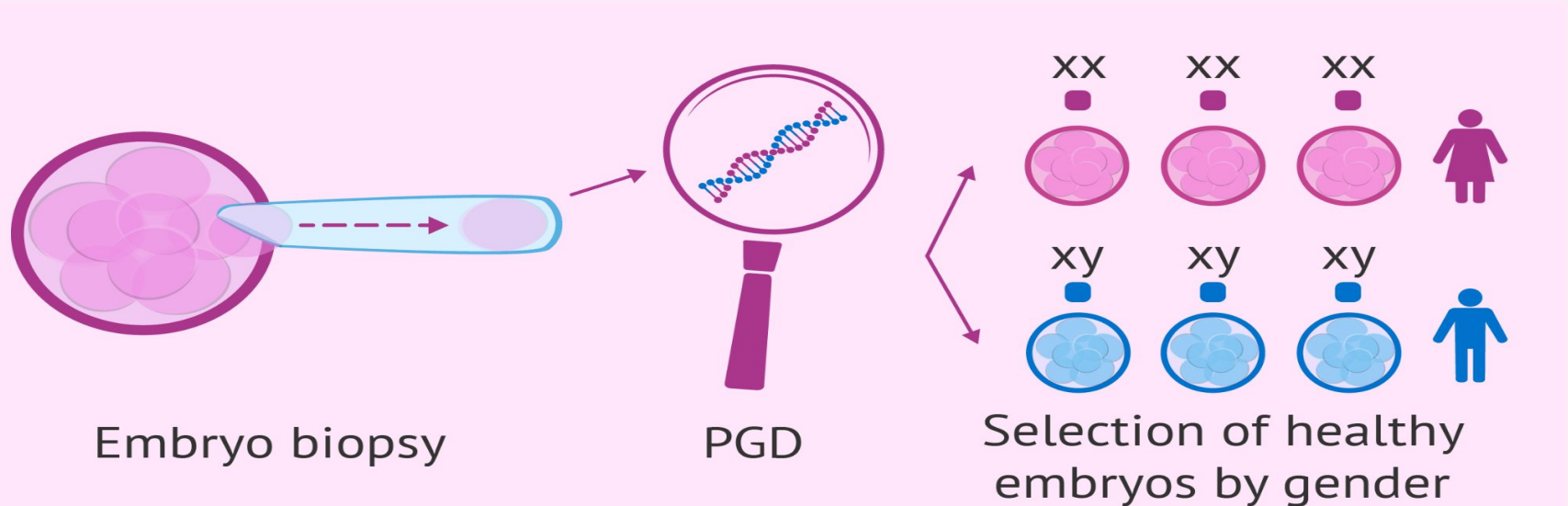
- порушення міміки
- різноманітні мимовільні рухи
- порушення пам'яті
- вимова незрозумілих звуків
- дратівливість
- галюцинації



МЕТОДИ ДОІМПЛАНТАЦІЙНОЇ ДІАГНОСТИКИ

**FISH -діагностика:
ДОЗВОЛЯЄ**

ВІДБРАТИ ЕМБРІОН ЗА СТАТТЮ

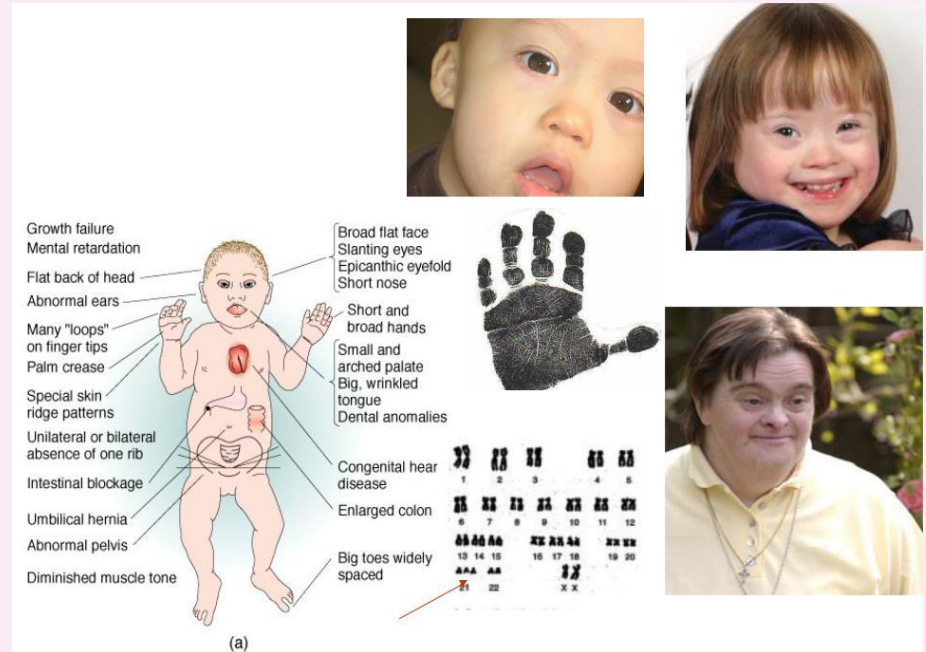


FISH -діагностика:

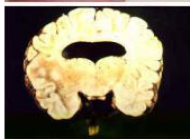
ДОЗВОЛЯЄ

ПРОВЕСТИ СКРИНІНГ АНЕУПЛОЇДІЙ ЕМБРІОНІВ ЗА 9 ХРОМОСОМАМИ (13, 15, 16, 17, 18, 21, 22, X і Y) у

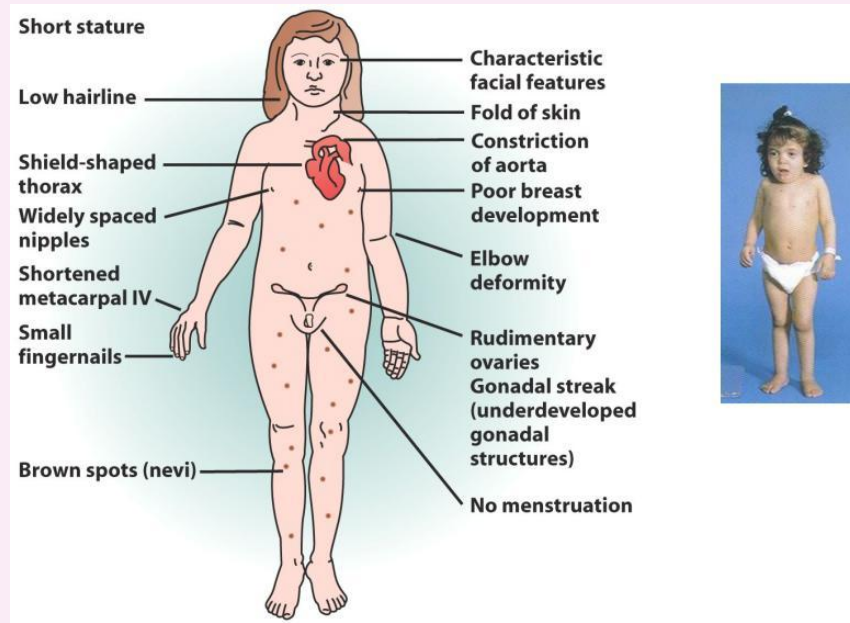
Наприклад, виключити таку
найпоширенішу патологію, як
хвороба Дауна



FISH -діагностика: ДОЗВОЛЯЄ ВИКЛЮЧИТИ



синдром Патау



Синдром Шерешевського-Тернера
та ін.


ПОРІВНЯЛЬНА ГЕНОМНА ГІБРИДИЗАЦІЯ (CGH)

ВИКОРИСТОВУЄТЬСЯ

- Для скринінгу анеуплоїдій ембріонів за всіма хромосомами у випадках множинних невдалих циклів допоміжних репродуктивних технологій



- Звичного невиношування вагітності при каріотипово нормальних ембріонах



Доїмплантаційна генетична діагностика не дає абсолютних гарантій стосовно успішного виношування вагітності навіть після скринінгу всіх хромосом

Однак тисячі дітей у світі народились після застосування доїмплантаційної діагностики.



***Дякую за
увагу!***