

Diagnostyka preimplantacyjna

Sześć na siedem poronień pacjentek z in vitro jest powodowanych dużymi wadami genetycznymi zarodka – wynika z badań dr. Richarda Scotta, kierownika grupy badawczej Reproductive Medicine Associates w New Jersey w USA.

Jego zdaniem takim sytuacjom może zapobiec diagnostyka preimplantacyjna zarodków - PGD (preimplantation genetic diagnosis). W Polsce o wykonywaniu takich badań informują kliniki sieci INVICTA i InviMed oraz katowickie Gyncentrum. Warszawska klinika nOvum wykonuje diagnostykę genetyczną komórek jajowych (PCGD), umożliwiającą wykrycie chorób genetycznych ze strony matki.

Na czym polega PGD? - Umożliwia zbadanie materiału genetycznego zarodków przed podaniem ich kobiecie i jest traktowana jako bardzo wczesna forma diagnostyki prenatalnej. Pozwala uniknąć cierpienia i dramatycznych decyzji o przerwaniu ciąży - mówi prof. Krzysztof Łukaszuk, kierownik Klinik Leczenia Nieplodności „INVICTA”. - Często trafiają do nas pacjenci, których pierwsze dzieci urodziły się chore lub zmarły w czasie ciąży. Dlatego ważne jest wykonywanie badań genetycznych na etapie przygotowań do in vitro i właściwe postępowanie z parami, u których stwierdza się podwyższone ryzyko.

Podwyższone ryzyko dotyczy przede wszystkim osób, w których

rodzinach występowały dziedziczne choroby genetyczne. Dzięki PGD można zdiagnozować obecnie m.in. mukowiscydozę, beta-talazemię, anemię sierpowatą, zespół Smitha-Lemliego-Opitza (SLOS), rdzeniowy zanik mięśni (SMA), stwardnienie guzowate, zespół COX'a (cytopatia mitochondrialna), chorobę Huntingtona, chorobę Charcota-Mariego-Tootha, hemofilię A, dystrofię mięśniową Duchenne'a, zespoły: Patau (trisomia chromosomu 13), Downa (trisomia 21), Edwardsa (trisomia 18), Klinefeltera (XXY), Turnera (monosomia chromosomu X) i aneuploidię.

- Diagnostyka jest wskazana, gdy istnieje wysokie ryzyko przeniesienia choroby genetycznej na po-

tomstwo. Jest zalecana, jeżeli w rodzinie któregoś z partnerów występowały wady genetyczne lub rodziły się chore dzieci.

Rozważyć je powinny także pacjentki doświadczające nawracających poronień oraz pary, których poprzednie programy in vitro kończyły się niepowodzeniem mimo podania zarodków o prawidłowej morfologii (budowie).

To istotna alternatywa dla pacjentów, którzy ze względu na własne ryzyko genetyczne zastanawiają się nad skorzystaniem z komórek jajowych bądź nasienia od dawców. PGD daje im szansę na zdrowe potomstwo posiadające ich materiał genetyczny - tłumaczy prof. Łukaszuk. © AF