



Показания для ПГТ

Автор: Водяницкая Юлия Владимировна.

Врач-гинеколог, репродуктолог.

Врач первой квалификационной категории.

Преимплантационное генетическое тестирование – это исследование эмбриона перед переносом его в полость матки, направленное на выявление наследственных аномалий и хромосомных патологий. Эту процедуру обычно проводят на 5-й день развития эмбриона. От него забирают несколько клеток (обычно от 2 до 6) и отправляют в лабораторию на тестирование. Данная процедура абсолютно безопасна для эмбриона, так как клетки берутся только лишь с внешней оболочки, из которой в дальнейшем формируется плацента.

В зависимости от цели исследования, данное тестирование делится на несколько видов:

1. **ПГТ-А (на анеуплоидии).** Обследование позволяет обнаружить количественные аномалии, связанные с уменьшением или увеличением количества хромосом эмбрионов. Благодаря данному исследованию возможно выявить такие заболевания как синдром Дауна, синдром Эдвардса, синдром Патау, синдром Клайнфельтера, синдром Шерешевского-Тернера.
2. **ПГТ-СП (на структурные хромосомные перестройки).** Диагностика позволяет выявлять структурные аномалии одной или нескольких хромосом, вызванные неправильным соединением или разрывом (инсерции, делеции, инверсии и др.) Данное тестирование поможет выявить предрасположенность к следующим заболеваниям: врожденные пороки сердца, онкологические заболевания, шизофрению и ряду других генетических заболеваний.
3. **ПГТ-М (на моногенные заболевания).** Такое исследование дает возможности для обнаружения нарушений и мутаций, которые происходят в последовательности ДНК одного гена. К моногенным заболеваниям относятся: фенилкетонурия, муковисцидоз, гемофилия. Синдром Марфана, наследственная нейросенсорная тугоухость.

Несмотря на широкий спектр выявляемых патологий, рутинное проведение данного исследования не рекомендовано, ПГТ всегда проводится по строгим показаниям, которые выявляются специалистами.

К основным показаниям к проведению исследования относят:

- Возраст матери старше 35 лет
- Возраст отца старше 40 лет
- Две и более неудачных попытки переноса «свежих» или размороженных эмбрионов, при условии их высокого качества

- Наличие у одного или у обоих родителей наследственного заболевания или его носительства
- Риски развития резус-конфликта
- Наличие в семье ребенка, страдающего наследственным заболеванием
- Случаи невынашивания беременности
- Тяжелые нарушения сперматогенеза у мужчины (олигоастенотератозооспермия, олигозооспермия, азооспермия)

Благодаря ПГТ, существенно повышается шанс родить здорового ребёнка с помощью ЭКО, и снижается риск невынашивания. Однако, мы должны помнить, что всегда имеется риск как ложноотрицательных, так и ложноположительных результатов, именно поэтому проводить и интерпретировать результаты ПГТ должны только квалифицированные специалисты.