

Molekulu DNA známe už více než 70 let.

Úspěšnost léčby neplodnosti se i díky genetice neustále zvyšuje

2.5.2024 - | Phoenix Communication

Nejvyužívanějším postupem založeným na analýze DNA je v reprodukční medicíně preimplantační genetické testování (PGT). To se zaměřuje na zkoumání chromozomů embrya ještě před jeho zavedením do dělohy matky.

Chromozomální odchylky má více než polovina embryí

Odborníci toto vyšetření indikují ze dvou důležitých důvodů. Jedním z nich je potřeba vyloučit embrya s genetickými abnormalitami, které by mohly mít za následek neúspěšnou implantaci embrya, spontánní potrat nebo narození dítěte s vážným chromozomálním onemocněním, jako je například Downův syndrom. Druhým důvodem je potřeba identifikovat embrya s genetickými defekty, které způsobují vážné genetické poruchy s fatálními důsledky pro dítě, například svalovou dystrofií. *„Více než tři čtvrtiny neplodných párů podstupují léčbu ve věku nad 35 let a vyšší věk znamená i zvýšené riziko vzniku chromozomálních odchylek. Ty se vyskytují u více než poloviny embryí párů, kde je žena starší třiceti let. U čtyřicátnic dosahuje podíl výskytu chromozomálních odchylek až přibližně 90 %,“* vysvětluje důvody pro preimplantační genetické testování **MUDr. Hana Višňová, vedoucí lékařka kliniky IVF CUBE.**

Nejčastější metodou je PGT-A

Metod PGT vyšetření je několik a odborníci na reprodukční medicínu je vybírají na základě precizní diagnostiky a anamnézy páru. Nejčastěji využívanou metodou je v současnosti tzv. PGT-A testování. Pomáhá identifikovat euploidní embrya, tj. embrya se správným počtem chromozomů, která jsou vhodná pro embryotransfer. *„Tato metoda zkracuje čas potřebný k otěhotnění při IVF a je vhodná zejména v případě opakovaných potratů nebo u matek ve vyšším věku,“* říká MUDr. Višňová a pokračuje: *„Jestliže se v rodině páru vyskytla už konkrétní genetická porucha, obvykle indikujeme vyšetření PGT-M, které se zaměřuje na zjištění tzv. monogenně podmíněných chorob.“* Těch je v současnosti známých více než 10 000 a mezi nejčastější patří například cystická fibróza. *„U párů, kde existuje předpoklad přenosu chromozomové translokace, provádíme genetické vyšetření PGT-SR, abychom identifikovali případné odchylky v uspořádání chromozomů. Ty totiž mohou mít za následek opakované potraty a vznik embrya s těžkými vývojovými vadami,“* dodává. Párům podstupujícím IVF terapii proplácí genetické vyšetření embryí zdravotní pojišťovna, pokud je aspoň jeden z partnerů pojištěncem české zdravotní pojišťovny. Nárok mají jednou za kalendářní rok, přičemž indikaci posuzuje pojišťovna vždy individuálně.

S biopsií i bez

PGT se obvykle skládá ze 2 částí a provádí se formou biopsie skupiny pěti až deseti buněk v raném stadiu embryonálního vývoje, přibližně pátý den po oplodnění. Slibnou budoucnost odborníci předpovídají i neinvazivním metodám (niPGT). Při nich se nepoužívá biopsie, ale DNA se analyzuje z buněk embrya, které se samovolně uvolní do kultivačního média. Příkladem je vyšetření Ranking+. *„Ranking+ je doplňkovou metodou, která určuje tzv. implantační potenciál embryí. Jinými slovy,*

pomáhá nám s prioritizací embryí nejvhodnějších k transferu a v České republice jsme ji začali využívat jako jedni z první. Je vhodná zejména pro pacienty, u nichž existuje pravděpodobnost odběru většího počtu kvalitních oocytů,” vysvětluje MUDr. Višňová.

Podle slov lékařky správně vykonané preimplantační genetické testování (PGT) znamená až 95% jistotu, že embryo nemá genetickou zátěž nebo nenese nebalancovanou translokaci. „Po vykonání preimplantačního genetického testování dosahuje úspěšnost embryotransferu více než 56 %. Zároveň tímto způsobem snižujeme riziko spontánních potratů, a předcházíme tak další psychické zátěži pro pár i riziku zdravotních komplikací u ženy,” dodává MUDr. Višňová. V neposlední řadě přináší využití PGT i zkrácení trvání IVF terapie a snížení finančních nákladů souvisejících s potřebou opakovaných cyklů. Preimplantační testování embryí je možné v případě potřeby doplnit i dalšími doplňkovými vyšetřeními. Příkladem je metoda MATCH+, která se využívá především v rámci terapií s darovanými vajíčky nebo spermii. Umožňuje nadstandardní vyšetření panelu 430 nejčastěji se vyskytujících genetických onemocnění, a díky tomu zajišťuje maximální genetickou kompatibilitu mezi dárci a příjemci.

Do hry vstupuje i imunogenetika

Podle nejnovějších vědeckých zjištění může o úspěchu těhotenství rozhodnout i tzv. imunogenetika. Rozsáhlé výzkumné studie potvrzují, že v případě párů, jejichž snaha o dítě skončila opakovanými potraty, může být jedním z důvodů právě imunologická nekompatibilita partnerů. „Každý člověk je v závislosti na svém genotypu nositelem specifické kombinace antigenů HLA-C a zároveň je nositelem unikátní sady tzv. KIR receptorů, které představují jeden z klíčových prvků naší vrozené imunity. Stává se, že KIR receptory v děloze matky vykazují vysokou míru intolerance vůči určitým subtypům antigenů HLA-C. A to až do takové míry, že žena sice otěhotní, ale opakovaně přijde o plod,” vysvětluje MUDr. Višňová a dodává, že dalším velmi vážným důsledkem této nekompatibility bývá i preeklampsie, která může fatálně ohrozit vývoj a život plodu i samotné matky. Možnost prevence představuje inovativní vyšetření HLA+. Tato metoda se v zahraničí s úspěchem používá už několik let a lékařům umožňuje nastavit imunomodulační léčbu, která může pozitivně ovlivnit kompatibilitu mezi receptory v děloze a antigeny embrya. Pomáhá i při terapii s darovanými spermii a vajíčky. „Vyšetření HLA+ umožňuje vybrat dárce nebo dárkyni, která bude z hlediska kombinace antigenů HLA-C nejvíc kompatibilní s KIR receptory dělohy pacientky. Tím významně snížíme riziko potratu a těhotenských komplikací” dodává MUDr. Višňová.

<https://www.phoenixcom.cz/press/molekulu-dna-zname-uz-vice-nez-70-let-uspesnost-lecby-neplodnosti-se-i-diky-genetice-neustale-zvysuje>