

# 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>