

Testarea genetică a embrionilor

înainte de implantare (PGT)

Întrebări frecvente



Ce este Testarea genetică a embrionilor preimplantare (PGT)?

Testarea genetică a embrionilor preimplantare (PGT) presupune analizarea unor celule extrase din embrionii obținuți prin Fertilizare in Vitro, înainte de implantarea acestora în uter.

Având în vedere invazivitatea tehnicii, costurile mari și riscul de reducere a numărului de embrioni viabili pentru embriotransfer, aceste testări nu se efectuează de rutină, ci sunt recomandate pe baza consilierii genetice, atunci când există un risc crescut de anomalii genetice embrionare.

Embrionii testați nu se transferă în uter imediat după biopsie ci se congelează, pentru a aștepta rezultatele testelor.

Care sunt cele mai utilizate teste și care este diferența între PGT-M, PGT-SR și PGT-A?

PGT-M (Testarea genetică preimplantare - pentru defecte monogenice, ale unei singure gene) este tehnologia folosită în cazul bolilor ereditare deja detectate în familia cuplului (de exemplu, talasemie sau fibroză chistică). Dacă unul sau ambii parteneri sunt purtători ai unor mutații genetice, copilul poate fi afectat de acea boală ereditară. Testarea preimplantare permite detectarea mutațiilor asociate cu boala ereditară și eliminarea embrionilor afectați.

PGT-SR (Testarea genetică preimplantare - pentru rearanjări structurale cromozomiale) se adresează purtătorilor cunoscuți de rearanjări cromozomiale, de obicei echilibrate. PGT-SR servește la detectarea și eliminarea embrionilor cu anomalii într-o formă dezechilibrată, în care părțile cromozomilor sunt afectate sau lipsesc.

PGT-A (Testarea genetică preimplantare - pentru aneuploidii) permite detectarea modificărilor dobândite în numărul sau dimensiunea cromozomilor (structuri ce conțin câteva sute de gene), adesea asociate cu afecțiuni fetale sau avortul spontan (cum ar fi sindromul Down).

Se adresează în special cuplurilor cu eșecuri reproductive repetate și risc crescut de anomalii cromozomiale. Defectele genetice dobândite pot apărea spontan și aleatoriu, riscul crescând semnificativ odată cu vârsta părinților.

Cum se face testarea genetică a embrionilor?

În timpul dezvoltării în laborator, celulele embrionilor se divid și se multiplică, de la 1 celulă la 24 ore, la 6-10 celule după 72 de ore, până la peste 100 de celule, în stadiul de blastocist. Embrionul este în continuă formare în primele săptămâni de la concepție, având posibilitatea să se repare sau să elimine anumite celule defecte. În același embrion pot coexista, într-un anumit moment de dezvoltare, celule normale și anormale genetic (aspect numit **mozaicism**). Pentru a evita contaminarea genetică a embrionilor, aceștia nu sunt obținuți prin FIV standard, ci se utilizează o tehnică de micromanipulare - ICSI. De asemenea, pentru ca testarea embrionului să ofere un rezultat relevant, nu se analizează o singură celulă; din fiecare embrion se extrag mai multe celule pentru testare.

Când se face biopsia și testarea embrionilor?

Pentru a nu afecta evoluția embrionului și pentru a oferi un rezultat cât mai reprezentativ, biopsia (extragerea celulelor) este bine să se facă la un stadiu de dezvoltare cât mai avansat și numai dacă rămân suficiente celule pentru a permite supraviețuirea și dezvoltarea în continuare a embrionului.

Deși se poate face și la 72 de ore, în prezent tehnica testării genetice se recomandă doar pentru embrioni aflați în stadiul de blastocist, după 5 zile de evoluție. Blastociștii biopsiați sunt crioprezervați, pentru a aștepta rezultatul analizei genetice. Transferul intrauterin al embrionului selectat în baza testării se face în alt ciclu, după dezghețare.

Se poate face testare genetică doar pe ovocite?

Există posibilitatea de a testa doar ovocitele, înainte de fertilizare. Acest test nu evaluează contribuția tatălui la formarea unor embrioni anormali genetic și nici anomalii apărute după momentul fertilizării.

Testarea genetică a embrionilor crește șansa generală de succes a procedurii FIV?

Testarea genetică este o investigație, nu un tratament. Embrionii nu sunt "îmbunătățiți", ci doar analizați suplimentar. Șansa de succes nu este mai mare decât în cazul FIV fără test genetic, poate să fie chiar mai mică, având în vedere că implică manevre invazive pe embrioni și reduce numărul de embrioni disponibili pentru embriotransfer. Selectarea embrionilor în baza analizei genetice nu garantează că aceștia se vor implanta și dezvolta în continuare și nici nu exclude alte anomalii genetice, care nu au fost testate.

Care sunt limitele PGT?

Procedura de testare a embrionilor preimplantare nu garantează obținerea unei sarcini și nici nu exclude riscul de avort, sarcină ectopică, malformații fetale sau alte complicații ale sarcinii.

Ca pentru orice metodă de laborator, există limite și riscuri, între care:

- În cazul mozaicismului (celule normale și celule anormale prezente în același embrion), testarea poate genera rezultate neconcludente sau dificil de interpretat
- Nu sunt excluse rezultatele fals-pozitive sau fals-negative
- Pentru unii embrioni nu se poate obține niciun rezultat din celulele testate (2-5% din embrioni)
- Nu poate fi exclusă oprirea din evoluție a embrionului după biopsie și congelare/decongelare

Înainte deciziei de a face PGT, este necesar să se înțeleagă următoarele:

- Dacă numărul de blastociti este redus, după testare poate să nu rămână niciun embrion pentru embriotransfer
- Unii embrioni, chiar dacă sunt selectați genetic, pot să nu supraviețuiască crioconservării
- Există riscul descoperirilor neașteptate pentru cuplu și persoanele legate genetic, cu depistarea unui risc genetic semnificativ din punct de vedere medical
- Testarea genetică a embrionilor preimplantare **nu înlocuiește testarea în timpul sarcinii**, prin tehnicile standard de diagnostic prenatal; această testare se recomandă chiar dacă s-a efectuat PGT.

Există mai multe metode de testare genetică a embrionilor preimplantare?

Există tehnologii diferite pentru depistarea anomaliilor genetice, fiecare metodă având indicații specifice, avantaje și limite. Tehnicile utilizate în testarea genetică preimplantare a embrionilor sunt:

FISH (Fluorescent in situ hybridization)

aCGH (array Comparative Genomic Hybridization)

NGS (Next-generation sequencing) - cea mai recentă tehnologie intrată în practică

În prezent, se studiază metode neinvazive de testare preimplantare a embrionilor, fără biopsie embrionară, dar tehnica este încă experimentală și necesită perfecționare înainte de a fi utilizată în mod curent.

Ce pași în plus trebuie să facă un cuplu care efecuează testare genetică preimplantare?

Pentru a apela la testarea preimplantare este necesară o indicație medicală de la specialist, consiliere genetică și testarea genetică a ambilor parteneri înainte de procedura FIV.

Nu în ultimul rând, trebuie luate în calcul costurile legate de testarea genetică a embrionilor, suplimentar față de procedura FIV/ICSI cu congelarea embrionilor și transferul de embrioni congelați.

Ce alternative există pentru testarea genetică a embrionilor?

Testarea genetică se poate face în primele luni de sarcină, prin metodele standard, neinvazive sau minim invazive.

În săptămâna 10-11 de sarcină, gravida poate face un **test prenatal neinvaziv** din sânge. Unele celule fetale pot ajunge în sângele matern și pot fi identificate și testate genetic. În cazul depistării unei anomalii severe, se poate recomanda întreruperea sarcinii.

În săptămâna 12-13 de sarcină testul genetic se poate face prin biopsie de vilozități coriale, din placentă.

După săptămâna 15 de sarcină, testul se face din lichid amniotic, prin amniocenteză.

