

# Важность проведения скрининга эмбрионов

на наличие хромосомных аномалий

# ПГТ-А

## Преимплантационное генетическое тестирование на анеуплоидии —

это скрининг эмбрионов в цикле вспомогательных репродуктивных технологий на наличие хромосомных аномалий перед переносом в полость матки с целью повышения вероятности достижения успешной беременности

### ПГТ-А выявляет:

Анеуплоидии

Частичные  
(сегментарные)  
анеуплоидии

Несбалансированные  
транслокации

Некоторые типы  
полиплоидии

Мозаицизм

На течение беременности влияют многие факторы, но самая частая причина неблагоприятного исхода — это **хромосомные нарушения**

## 38%–76%

распространенность хромосомных аномалий, выявляемых при спонтанном аборте, согласно данным мировой и российской статистики

## Показания для проведения исследования

### Поздний репродуктивный возраст женщины

35 лет и старше

### Привычное невынашивание беременности

два и более самопроизвольных прерывания беременности в анамнезе

### Повторяющееся отсутствие имплантации

3 неудачных переноса у женщин до 35 лет и 2 — у женщин 35 лет и старше

### Тяжелые нарушения сперматогенеза у мужчин

олигоастенозооспермия, олигозооспермия, азооспермия

### Носительство сбалансированных хромосомных перестроек

робертсоновских транслокаций, определенных реципрокных транслокаций и инверсий, а также других численных и структурных хромосомных аномалий

Во всех этих группах предполагается **повышенная частота хромосомных аномалий** у эмбрионов

Используя ПГТ-А в цикле ЭКО, можно значительно **снизить риск неудачной имплантации, потери беременности**, а также увеличить шансы родить здорового ребенка

## Преимущества исследования

1

### Увеличение частоты имплантации

В среднем до 50-69%, данные различаются в зависимости от возрастной группы и сопутствующих клинических данных\*

↗ 50%–69%

Увеличение частоты имплантации

2

### Снижение частоты неразвивающихся беременностей

В общей популяции 25% всех клинических беременностей заканчиваются выкидышем. Около 50% спорадических ранних выкидышей обусловлено хромосомными дефектами. Риск выкидыша снижается при переносе зуплоидного эмбриона\*\*

3

### Сокращение времени до наступления беременности

Требуется меньше циклов до наступления беременности\*\*\*

4

### Снижение риска осложнений при многоплодной беременности

Позволяет селективно перенести 1 эмбрион в полость матки, тем самым снижая риски, которые возникают при многоплодной беременности\*\*\*\*

После периода витрификации переносятся зуплоидные эмбрионы, что позволяет выиграть время для проведения ПГТ на хромосомные аномалии, а также подготовить эндометрий к имплантации

## Методика проведения исследования



**Культивирование клеток эмбриона**



**Биопсия трофэктодермы на стадии бластоцисты**

С помощью биопсийной иглы проводится забор клеток анализа. Далее клетки передаются в лабораторию на тестирование



**Ионное полупроводниковое секвенирование**



**Полногеномная амплификация**

Полногеномная амплификация (WGA) и подготовка библиотеки для нанесения на чип



**Биоинформатический анализ**



**Результат исследования**

Формирование заключения на основании полученных данных

\* Simon AL, et al, Pregnancy outcomes from more than 1800 in vitro fertilization cycles with the use of 24-chromosome single-nucleotide polymorphism-based preimplantation genetic testing for aneuploidy. Fertil Steril. 2018

\*\*Выкидыш в ранние сроки беременности: диагностика и тактика ведения, клинические рекомендации.

\*\*\*Rubio et al., In vitro fertilization with preimplantation genetic diagnosis for aneuploidies in advanced maternal age: a randomized, controlled study. Fertil Steril. 2017

\*\*\*\*ВРТ и искусственная инсеминация, клинические рекомендации.



# Next Generation Sequencing

## Метод NGS

Специалисты лаборатории First Genetics проводят ПГТ-А методом NGS (Next Generation Sequencing), который позволяет наиболее точно и быстро выбрать эмбрионы без хромосомных аномалий для переноса в полость матки

### Система высокопроизводительного секвенирования «F-Genetics»

Лаборатория First Genetics проводит исследования с использованием системы высокопроизводительного секвенирования «F-Genetics» и набора реагентов для преимплантационного генетического тестирования «РепроЛайн», зарегистрированных в 2020 году в качестве медицинских изделий (РЗН 2020/10521, РЗН 2020/10525)

Важно, что:

- Медицинские услуги должны оказываться только с применением зарегистрированных в РФ медицинских изделий. **Для проведения ПГТ должны применяться зарегистрированные секвенатор и наборы реагентов!**
- Система высокопроизводительного секвенирования «F-Genetics» является универсальной и позволяет использовать другие наборы реагентов, предназначенные для работы с данной системой
- Набор реагентов «РепроЛайн» — первое в мире зарегистрированное медицинское решение для ПГТ-А методом NGS

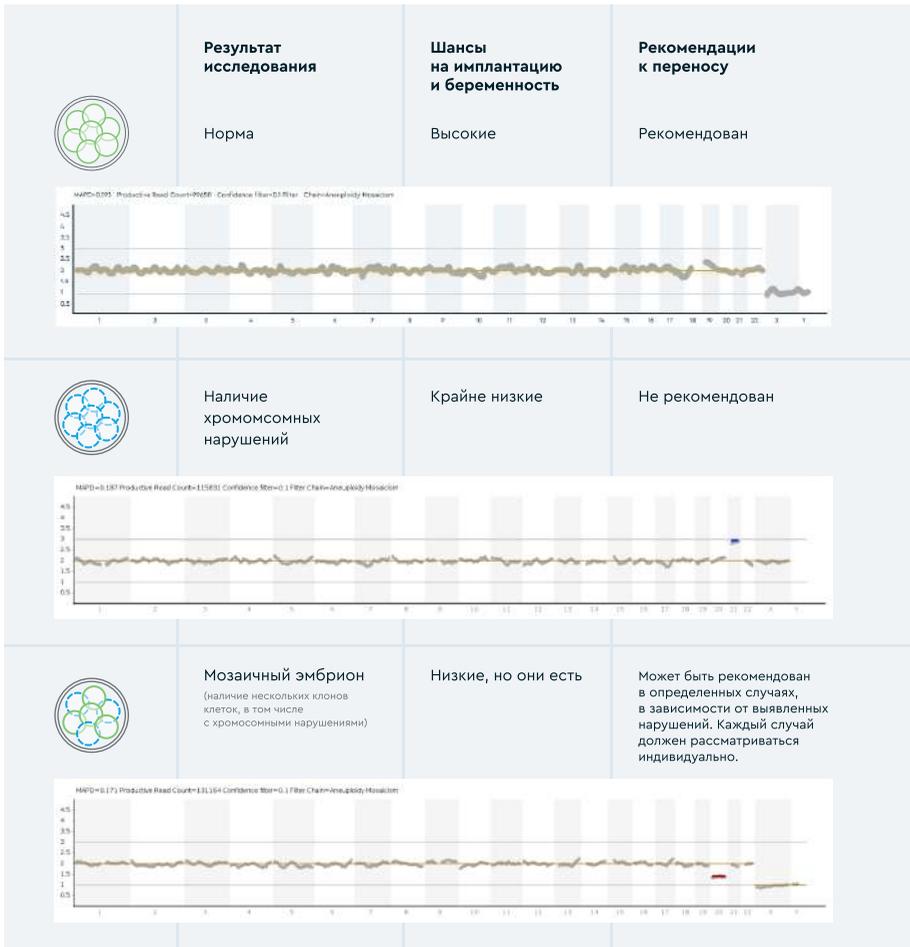


Метод NGS позволяет анализировать **все хромосомы эмбриона**, а также выявлять **мозаицизм и несбалансированные хромосомные перестройки**

# На 3-5 день

развития эмбриона биопсируют клетки трофобласта и проводят ПГТ-А

ПГТ-А позволяет выявить и отобрать эмбрион без хромосомных аномалий, что увеличивает шансы на имплантацию и наступление беременности



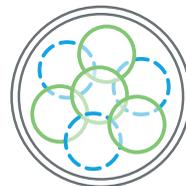
До 70% эмбрионов содержат хромосомные аномалии (численные или структурные)

С увеличением возраста матери доля эмбрионов с хромосомной патологией значительно возрастает, а вероятность успешной попытки ЭКО без проведения генетического тестирования значительно снижается

Такие анеуплоидные эмбрионы могут быть выбраны для переноса, так как не имеют визуальных отличий от эмбрионов без хромосомных аномалий

## Мозаицизм

- Мозаицизм в эмбриональных клетках возникает из-за **неравномерного расхождения хромосом** во время дробления. В результате в эмбрионе присутствует несколько клонов клеток с разным хромосомным набором. Распределение нормальных и аномальных клеток в эмбрионе может быть различным



Мозаицизм 5-7 клеток трофэктодермы, попавших в исследуемый образец, не всегда отражает хромосомный статус эмбриона

- **Перенос мозаичного эмбриона может привести к наступлению беременности.** Однако такие эмбрионы имплантируются с меньшей вероятностью, чем зуплоидные, а в случае их имплантации беременность чаще сопровождается акушерскими осложнениями либо прерывается. Поэтому перенос рекомендован не для любого мозаично-анеуплоидного эмбриона

- ! При наличии мозаичного эмбриона, перенос которого допустим по рекомендации лаборатории, **пациент обязательно должен пройти очную медико-генетическую консультацию**, чтобы принять решение о переносе либо утилизации такого эмбриона

- В ходе консультации врач-генетик должен разъяснить, насколько велики риски остановки эмбрионального развития и рождения ребенка с хромосомными аномалиями, специфичные для каждой хромосомы, а также рассказать о тактике обследования при наступлении беременности. Несмотря на это, перенос мозаичного эмбриона может привести к рождению здорового ребенка



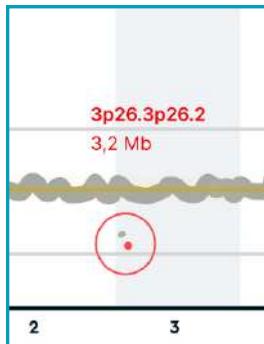
Врачи-генетики  
лаборатории  
First Genetics проводят  
видеоконсультации

**Важно помнить, что при ПГТ-А исследуют несколько клеток.** В редких случаях мозаицизм может привести к тому, что нормальный кариотип, выявленный в этих клетках, не отражает мозаично-анеуплоидный статус всего эмбриона. Поэтому беременность, наступившая после ПГТ-А, требует такого же наблюдения, как и естественная беременность. В том числе ПГТ-А не исключает скрининг первого триместра, а также, при наличии показаний, пренатальную инвазивную диагностику

## Сегментарные нарушения

### 5 Мб

составляет валидированная разрешающая способность метода. При этом возможна детекция и более мелких событий



На графике показан хромосомный профиль с наименьшим детектированным событием — делецией хромосомы 3 размером 3,2 Мб, подтвержденной альтернативным методом

## Контроль качества на каждом этапе исследования

1

### Преаналитический

Проведение тестовой биопсии, контроль соблюдения режима транспортировки и хранения

2

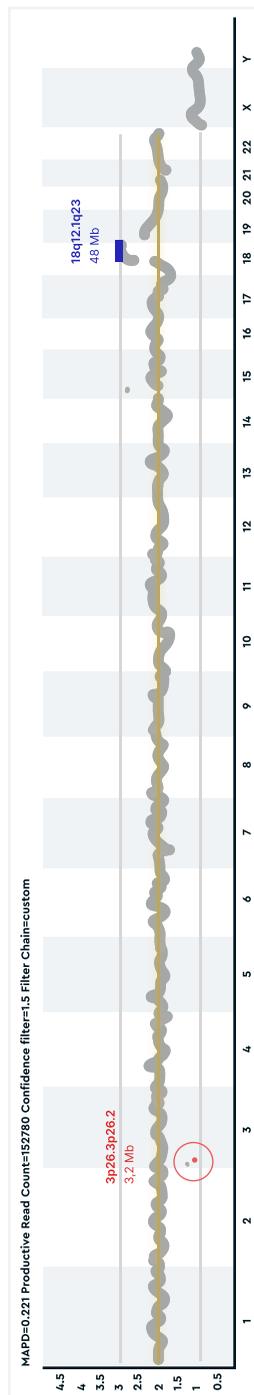
### Аналитический

Минимизация ошибок за счет более удобного протокола объединения и очистки библиотек, автоматизация пробоподготовки

3

### Постаналитический

Независимая интерпретация и анализ данных тремя специалистами, минимизация субъективных решений — разработка и обучение нейросети



## ПГТ-А в лаборатории First Genetics



### Технология

Метод NGS позволяет анализировать все хромосомы эмбриона, а также выявлять мозаицизм и несбалансированные хромосомные перестройки



### Специалисты

Многолетний опыт работы в области генетики, лабораторной диагностики и биоинформатики



### Конфиденциальность

Все данные строго конфиденциальны и не могут быть переданы третьим лицам



### Консультация

Возможность проведения онлайн-консультации по результатам исследования



### Надежность

Контроль качества на каждом этапе исследования



### Бесплатная доставка

Доставка биоматериала осуществляется по всей России

## АО «Ферст Генетикс»

г. Москва, Инновационный центр «Сколково», Большой бульвар, 42с1  
Лицензия № 008 от 14 декабря 2018 г.

**+7 (499) 673-02-88**

**info@f-genetics.com**