



## ПГТ

### преимплантационное генетическое тестирование

В лаборатории **CERBALAB** преимплантационное генетическое тестирование на все хромосомы проводится 2-мя современными методами: методом полногеномного секвенирования (**NGS**) на разных платформах, с применением автоматических программ обработки (BluFuse Multi v4.3 и др.), а также методом сравнительной геномной гибридизации (**array-CGH**) с помощью автоматического программного обеспечения (Agilent Cytogenomics V3.0)

АНАЛИЗ	Цена	Код	Срок (к.дни)
Преимплантационное генетическое тестирование для носителей структурных хромосомных перестроек - VeriSeq PGS, 1 бластомер	26400	C13	14-21
Преимплантационное генетическое тестирование для носителей структурных хромосомных перестроек - VeriSeq PGS, 1 бластомер (от 24 образцов одновременно)	19900	C13b	28

## ГЕНЕТИЧЕСКОЕ ТЕСТИРОВАНИЕ ПРИ ЭКО.

Преимплантационное генетическое тестирование (скрининг/преимплантационная генетическая диагностика (ПГС/ПГД)) – позволяет повысить эффективность программ ВРТ (ЭКО) за счёт диагностики эмбрионов еще до переноса в полость матки и перенос только проверенных, здоровых и отобранных эмбрионов.

Не менее 30% циклов ЭКО заканчиваются разочарованием, только треть эмбрионов отличного качества приживается и еще меньше дает рождение здорового ребенка. Почему так происходит? Самый частый вопрос пациента клиник ЭКО.

Всем парам, планирующим ЭКО, рекомендуется до вступления в цикл провести кариотипирование, позволяющее определить наличие у партнеров хромосомных перестроек и уточнить риск их передачи будущим детям.

ПГД для носителей хромосомных перестроек. При выявлении у одного из партнеров хромосомной перестройки проводится диагностика эмбрионов и к переносу рекомендуются только сбалансированные или не унаследовавшие эту перестройку эмбрионы.

Но чаще изменения хромосомного набора являются вновь возникшими при нормальных кариотипах супругов.

В том и другом случае наиболее ранним способом выявления генетической патологии является преимплантационное генетическое тестирование (ПГТ).

ПГТ хромосомных аномалий — это анализ полного хромосомного набора эмбриона для оценки наличия хромосомных патологий. Распространенность летальных хромосомных аномалий – анеуплоидий (нарушений числа хромосом), приводящих к внутриутробной смерти плода очень высока и являются причиной 50-60% случаев самопроизвольного прерывания беременности на раннем сроке.

Наиболее частыми хромосомными заболеваниями, развивающимися при нарушении хромосомного набора, являются: синдром Дауна, Эдвардса, Патау и т.д.

По результатам ПГТ могут быть рекомендованы к переносу эмбрионы со сбалансированным (правильным) хромосомным набором.

Наряду с хромосомными перестройками ПГТ позволяет диагностировать моногенную патологию – анализ конкретной мутации в гене эмбриона. Описано более 6000 различных моногенных заболеваний и каждый человек является носителем нескольких патогенных мутаций.

ПГТ для носителей моногенной патологии. ПГТ рекомендуется проводить парам в семье которых прослеживается какое-либо моногенное заболевание и по результатам ПГТ переносят эмбрионы не унаследовавшие данное заболевание.

Но риски есть у всех, так как каждый человек имеет несколько патогенных мутаций в разных генах и часть половых клеток каждого человека содержат аномальный набор хромосом.

**И.В.:** Цена на ПГТ моногенных патологий обсуждается индивидуально!

**ПГТ помогает родить гарантированно здорового ребенка!**

Наша лаборатория использует основные современные методы:

1. Сравнительная геномная гибридизация array-CGH проводится с помощью автоматического программного обеспечения (Agilent Cytogenomics V3.0). Анализ позволяет выявлять любые изменения числа хромосом в клетках эмбриона. Анализ проводится на 5-ый день развития эмбрионов по нескольким клеткам.
2. NGS (next generation sequencing – высокопроизводительное секвенирование) проводится на платформах Illumina, MiSeq и Ion PGM с применением автоматических программ обработки (BluFuse Multi v4.3, Ion Reporter Software и др.)  
Метод основан на определении последовательности ДНК и позволяет получить информацию о количестве копий каждой хромосомы.  
Основное преимущество метода NGS перед методом а-CGH:  
Подтвержденные клиническими испытаниями чувствительность и специфичность метода NGS составляет  $\geq 99,98\%$ .  
NGS с большей точностью, чем другие методы, позволяет диагностировать мозаицизм (наличие клеток с разным набором хромосом у одного эмбриона), делеции и дупликации.