



# INFORMACE PRO ŽENY A MUŽE PŘED PEIMPLANTAČNÍM GENETICKÝM VYŠETŘENÍM

**Vážená paní, vážený pane.**

**Informace obsažené v tomto listu si, prosím, pečlivě přečtete a v případě nejasností se neváhejte zeptat porodní asistentky, zdravotní sestry, event. lékaře našeho centra.**

**Preimplantační genetické vyšetření** - PGT („Preimplantation Genetic Testing“) představuje vyšetření genetických chorob embryí vzniklých při umělém oplodnění (IVF) před jejich zavedením do dělohy pacientky, tedy před implantací. Tato vyšetření jsou doporučována na základě genetického poradenství tam, kde existuje vyšší riziko genetických abnormalit. V případě použití těchto metod se neprovádí transfer čerstvých, nýbrž zmrazených embryí, po tom, co jsou známy výsledky vyšetření embryí.

Dovoluje preimplantačně zjistit mutace (změny) jednotlivých genů spojené s konkrétním dědičným onemocněním, jehož je jeden nebo oba partneři nosičem, a které se již v rodině mohlo vyskytnout.

Při těchto metodách musí pár podstoupit léčebný režim asistované reprodukce (in vitro fertilizace – IVF) i když jejich plodnost je normální.

Mimotělní oplození vajíčka (IVF – *in vitro* fertilizace) s přenosem embrya do dělohy, tzv. embryotransfer (popřípadě kryoembryotransfer - KET a další odvozené metody) jsou jedním ze způsobů léčby neplodnosti.

**Informace o léčebném režimu IVF jste již obdrželi - IP-CAR-42.**

**Metody preimplantačního genetického vyšetření:**

- **PGT-M** je metoda, která se používá v případě již zjištěného dědičného onemocnění v rodině neplodného páru. Dovoluje preimplantačně zjistit mutace (změny) jednotlivých genů spojené s konkrétním dědičným onemocněním, jehož je jeden nebo oba partneři nosičem, a které se již v rodině mohlo vyskytnout.
- **PGT-SR** je metoda k odhalení embryí, u nichž je vada v nebalancované formě, kdy části chromosomů přebývají nebo chybí.
- **PGT-A** je metoda, která umožňuje odhalit získané odchylky v počtu nebo velikosti chromozomů (to jsou bloky přibližně stovek genů), které znemožňují správný vývoj orgánů embrya a jsou často spojeny se spontánním potratem (například Downův syndrom). Bez PGT-A bychom tuto informaci nezískali a mohlo by dojít k transferu embryí, která nemohou dát vznik těhotenství s normálním průběhem. Tímto způsobem lze vyloučit nejčastější odchylky v počtu chromozomů a snížit riziko potratu či narození dítěte s těžkou chromozomální vadou. Současně se zvyšuje úspěšnost umělého oplodnění, neboť jsou do dělohy přenášena pouze embrya s negativním výsledkem vyšetření.

Metodu PGT není možno použít pro volbu pohlaví, vyjma případů indikovaných genetikem u vážných pohlavně vázaných geneticky podmíněných chorob. Pokud taková choroba není v rodině přítomna, není informace o vyšetření pohlaví ve zprávě pro pacienty uvedena.



## VŠEOBECNÁ FAKULTNÍ NEMOCNICE V PRAZE

U Nemocnice 499/2, 128 08 Praha 2 | IČ: 00064165, tel.: 224 961 111

### Gynekologicko-porodnická klinika – Centrum asistované reprodukce

Apolinářská 441/18, 128 00 Praha 2

Informace pro pacienty | IP-CAR-39 | strana 2 z 2 | verze 2 | Platnost od 17. 05. 2021

Edukační materiál

# INFORMACE PRO ŽENY A MUŽE PŘED PEIMPLANTAČNÍM GENETICKÝM VYŠETŘENÍM

## **V jakých případech je vhodné provést vyšetření PGT – A, PGT – SR:**

Jeden z rodičů je nosičem balancované chromozomální přestavby. To znamená, že je zdravý a má kompletní sadu genů, ale určité bloky genů jsou umístěny na nesprávném místě chromozomu. Z části zárodečných buněk (vajíček nebo spermií) nosičů vznikají embrya s nebalancovanou chromozomální vadou s výše popsanými následky. • Volba pohlaví, které je určeno přítomností pohlavních chromozomů označovaných X a Y. Provádí se pouze v případech, kdy lze předejít vážným geneticky podmíněným nemocem s vazbou na pohlaví. • Vyšetření náhodně vzniklých změn počtu chromozomů embrya (PGT-A - screening aneuploidii). • PGT-A je možno zvážit např. v případě opakovaných neúspěchů asistované reprodukce, u párů s opakovanými potraty, u starších párů nebo při významném snížení plodnosti partnera.

## **V jakých případech je vhodné provést vyšetření PGT – M:**

Kromě chorob, projevujících se mnohočetnými vadami již prenatálně nebo po narození, je možno PGT-M zvážit u párů s významným rizikem choroby, která se plně projeví až v pozdějším věku, například při prokázané dědičné náchylnosti k nádorovým onemocněním. • Při výskytu choroby, která je léčitelná transplantací kmenových buněk, je možno pomocí PGT-M vybrat embryo, ze kterého může vyrůst sourozenec (zachránce) s kmenovými buňkami vhodnými k transplantaci (tedy geneticky zdravý a mající stejnou kombinaci HLA alel).

## **Indikace (důvody) k vyšetření a zvolené metody vyšetření v případě embrya/embryí páru provádí lékař.**

**Naše laboratoř provádí veškerou přípravu embryí pro toto preimplantační genetické vyšetření. Odebrané a zpracované buňky jsou pak bezpečně převáženy do spolupracující genetické laboratoře vybraného tkáňového zařízení. Pro samoplátkyně, u kterých není vyšetření hrazeno z veřejného zdravotního pojištění na základě indikace genetikem, je cena za samotné pak toto vyšetření určena provádějícím tkáňovým zařízením. V případě CAR VFN Praha je uzavřena smlouva s pracovištěm Gennet s.r.o. Jejich ceník je vám k dispozici na [www.gennet.cz](http://www.gennet.cz).**

V případě jakékoli nejasnosti rádi Vám ozřejmí pracovníci Centra asistované reprodukce.