

PGT kimlar uchun mos? Qaysi holatlarda PGT tavsiya etiladi?

Genetik kasallik tashuvchisi bo'lish xavfi mavjud juftliklar: Agar juftlikda ma'lum bir genetik kasallikni tashuvchi bo'lish xavfi bo'lsa, darhol PGT qilish haqida qaror qabul qilinmasligi kerak. IVF (sun'iy urug'lantirish) davolashini rejalashtirishdan oldin ular genetik markazga murojaat qilib, maslahat olishlari lozim.

Takroriy homila yo'qotishlarning oldini olish: Takroriy homila yo'qotish kuzatiladigan oilalarda — ayniqsa ona yoshi katta bo'lganda — PGT-A sog'lom homiladorlikka erishish imkoniyatini oshirishi mumkin. Biroq avvalo takroriy homila yo'qotishning sabablari tekshirilishi kerak.

Ona yoshining kattaligi: Ona yoshi oshgani sari xromosoma anomalialarining xavfi ham ortadi. Bunday holatlarda embrionlardagi xromosoma anomalialarini PGT-A yordamida baholash mumkin. Ayniqsa 35 yoshdan katta ayollarga tavsiya etiladi.

Xromosomalarning strukturaviy qayta tuzilishlari: Agar ota-onalardan birida xromosomalarning strukturaviy qayta tuzilishi aniqlangan bo'lsa, embrionlarni PGT-SR (Structural Rearrangements — strukturaviy qayta tuzilishlar) usuli bilan tahlil qilish mumkin.

Fertilitet davolash samaradorligini oshirish: IVF kabi yordamchi reproduktiv texnologiyalar bilan birgalikda PGT sog'lom embrionlarni tanlash orqali homiladorlik ehtimolini oshirishi mumkin. Shu sababli u takroriy IVF muvaffaqiyatsizligi kuzatilgan holatlarda tavsiya etiladi.

Og'ir erkak omili (severe male factor): Ayrim aniqlangan holatlarda embrionlarda son jihatidan xromosoma anomalialari (aneuploidiya) xavfi ortadi. Bunday vaziyatlarda PGT-A tavsiya etiladi.

Avvalgi homiladorliklarda xromosoma anomalialari aniqlangan bo'lsa: Oilalarga batafsil ma'lumot berilishi kerak. Homiladorlik davrida aniqlangan ko'plab xromosoma o'zgarishlari keyingi homiladorliklarda xavfni sezilarli darajada oshirmaydi. Shuning uchun aniqlangan o'zgarishga qarab, oilalar tajribali tibbiyot mutaxassisi tomonidan genetik maslahat olishi lozim.

Saraton, neyrodegenerativ va irsiy yurak kasalliklariga moyillik (tashuvchilik): Oilalar hayot sifatiga jiddiy ta'sir qiladigan kasalliklarga moyillik beruvchi variantlarni farzandiga o'tkazishni istamasligi mumkin. Bunday holatlarda ushbu variantlarni tashimaydigan embrionlarni tanlash uchun test rejalashtirilishi mumkin.

HLA-mos aka-uka/opa-singil (HLA-matched sibling): Agar oilada leykemiya yoki suyak ko'migi transplantatsiyasini talab qiladigan boshqa kasalligi bo'lgan bola mavjud bo'lsa, zarurat tug'ilganda ushbu bolaga foydalanish uchun ildiz hujayralarini olish maqsadida HLA-mos chaqaloqni tanlashga qaror qilishlari mumkin.

Preimplantatsion Genetik Test (PGT) embrionlar bachadonga ko'chirib o'tkazilishidan oldin genetik buzilishlarni aniqlashga va bunday buzilishlarni olib yurmaydigan sog'lom embrionlarni tanlashga imkon beradi. Ommaviy tilda ko'pincha “yomon genlarni filtrlash” deb ta'riflanadigan bu test aslida quyidagicha ishlaydi: barcha embrionlardan biopsiya olinadi va genetik tahlil orqali sog'lom embrionlar aniqlanib, ko'chirish (transfer) uchun tanlab olinadi. Embriinning o'ziga hech qanday davolash amaliyoti bajarilmaydi.

Bugungi kunda dunyo bo'ylab embrionlarni davolash — hatto foydalanilmaydigan embrionlar ustida tadqiqot o'tkazish ham — qonunan ruxsat etilmaydi. Biroq genetik fan sohasidagi tezkor yutuqlar yaqin kelajakda bu vaziyatni o'zgartirishi mumkin va embrionga asoslangan davolash usullari muhokama mavzusiga aylanishi ehtimoli bor.

PGT bilan birgalikda qo'llaniladigan IVF, ko'rsatmalar (indikatsiyalar) to'g'ri belgilangan taqdirda, oilalarga sog'lom chaqaloqni bag'riga olish imkonini beradigan juda muvaffaqiyatli va ishonchli usuldir. Agar oilada ma'lum bir genetik kasallik mavjud bo'lsa, test aynan shu kasallikka yo'naltirib rejalashtirilishi mumkin. Biroq hozirgi texnologiyalar sharoitida, agar oila har qanday sabab bilan PGT haqida o'ylayotgan bo'lsa, avval ikkala hamkorda ham kengaytirilgan genetik tashuvchilik skriningini o'tkazish, boshqa ehtimoliy genetik kasalliklar bo'yicha xavflarni aniqlash va ularni embrion tekshiruviga kiritish, genetik kasalligi bo'lgan farzand tug'ilish ehtimolini sezilarli darajada kamaytirishi mumkin.

Shuni yodda tutish kerakki, hech qanday xavf bo'lmagan holatlarda tabiiy homilador bo'lish har doim afzal va eng sog'lom jarayondir. Tibbiy ko'rsatma bo'lmagan holda faqat “yanada sog'lomroq” homiladorlikka erishish maqsadida IVFdan o'tish to'g'ri emas. Har bir homiladorlik muayyan xavflarni o'z ichiga oladi va hech kim chaqaloqning 100% sog'lom tug'ilishini kafolatlay olmaydi — bu tabiiy ham, IVF homiladorliklari uchun ham birdek to'g'ri. Biroq homiladorlik davridagi ilg'or prenatal kuzatuv usullari, batafsil skrining tekshiruvlari hamda homiladorlikdan oldin o'tkaziladigan tashuvchilik skriningi chaqaloqda kasallik rivojlanish xavfini sezilarli darajada kamaytirishi mumkin.

Prof. Dr. Gülay Ceylaner

Manzil: Muqimiy ko'chasi 98A, 100115, Toshkent, O'zbekiston **Telefon:** 90 447 6 436

Veb-sayt: www.intergen.com.tr **E-pochta:** info@intergenuz.com

PREIMPLANTATSION GENETIK TEST PGT



Genetik Kasalliklar
Dagnostikasi
Markazi



PGT nima va qachon amalga oshiriladi?

Preimplantatsion Genetik Diagnostika (PGT) — in vitro urug'lantirish (IVF) jarayonida embrionlarda “oilada ma'lum bo'lgan bir genli (monogen) kasalliklar” va/yoki “xromosomal anomaliyalar”ni aniqlash uchun o'tkaziladigan testdir. PGT embrion ko'chirish (transfer)dan oldin genetik jihatdan sog'lom embrionlarni tanlash imkonini beradi. Har bir oila uchun PGT testi, mavjud genetik xavflarga qarab, maxsus ishlab chiqiladi.

PGT uchun “setup” (tayyorlov) ishlari: PGT setup ishlari laboratoriyada genetik tahlil o'tkazish uchun zarur infratuzilmani yaratish va bemorga xos testni loyihalashni o'z ichiga oladi. Bu tadqiqotlar oilada mavjud genetik o'zgarish qaysi xromosoma juftligida joylashganini aniqlashga yordam beradi. Shu sababli, ba'zan juftlikning ota-onasidan yoki kasallikka chalingan boshqa qarindoshlaridan ham namunalar olish talab etilishi mumkin. Ushbu tadqiqotlarsiz genetik o'zgarish onadan kelgan xromosomada yoki otadan kelgan xromosomada ekanini farqlashning imkoni bo'lmaydi, natijada sog'lom embrionlarni tanlash ham amalga oshirib bo'lmaydi. Bu jarayon davomida:

- Bemor va oilaviy anamnez (tarix) hisobga olinib, genetik kasalliklarni tahlil qilish uchun tayyorgarlik ishlari olib boriladi.
- Tegishli genetik tahlil usullari aniqlanadi.
- Monogen kasalliklar uchun testlar individual tarzda ishlab chiqiladi.

PGT setup ishlari test natijalari aniq bo'lishini ta'minlash va bemorga xos xavflarni samarali boshqarish uchun juda muhim bosqichdir.

PGT-M (Monogen kasallik diagnostikasi uchun): PGT-M oilada ushbu kasallik tarixi mavjud bo'lgan shaxslarda embrionlarda genetik kasallikning bor-yo'qligini aniqlash uchun o'tkaziladi. Jarayon oilaning konsultatsiyasi (maslahati) bilan boshlanadi va mavjud xavflar aniqlanadi. Oilalarga, ayniqsa qarindoshlar o'rtasidagi nikoh (qarindosh-urug'chilik) mavjud bo'lgan holatlarda, ularni bizga olib kelgan kasallikdan tashqari boshqa kasalliklar uchun ham xavfni baholash imkonini beradigan qo'shimcha testlar haqida ma'lumot beriladi. Ushbu qo'shimcha testlarni o'tkazishni istamagan oilalar uchun esa, xabar qilingan (ma'lum) genetik kasallikka yo'naltirilgan dastlabki tadqiqotlar amalga oshiriladi. Shu oila uchun maxsus tadqiqot strategiyasi ishlab chiqiladi. PGT-M jarayonida testning ishonchliiligini oshirish maqsadida oilada kasallikka sabab bo'layotgan variant (mutatsiya) bilan birga, unga yaqin joylashgan markerlar ham tekshiriladi. Ushbu markerlarni aniqlash uchun yuqorida bayon qilingan “setup” ishlari oila bilan birga albatta bajarilishi lozim.

PGT-M tadqiqotida normal deb topilgan embrionlar keyinchalik aneuploidiya bo'yicha tekshiruvdan (PGT-A) o'tkaziladi.

PGT-A (Aneuploidiya skriningi uchun): PGT-A embrionlarda xromosomalar soni bilan bog'liq (raqamiy) anomaliyalarni aniqlash uchun qo'llaniladi (masalan, qo'shimcha xromosoma bo'lishi bilan kechadigan Trisomiya 21 — Daun sindromi yoki bir yoki bir nechta xromosomalar yetishmaydigan holatlar). Aneuploidiya — homila tushishiga, embrionning yashovchan bo'lmashligiga yoki tug'ilish paytida jiddiy sog'liq muammolariga olib kelishi mumkin bo'lgan genetik o'zgarishdir.

Ushbu usul hamkorlardan birida Robertsonian translokatsiya mavjud bo'lgan holatlarda ham qo'llaniladi. Bunday vaziyatda test xromosomalar soni raqamiy jihatdan normal ekan-emasligini baholaydi. Biroq bu holatda biz qo'shimcha ravishda, ishtirok etayotgan ikki xromosoma bo'yicha uniparental dizomiya (UPD) testini o'tkazishni tavsiya qilamiz. Bu test (i) dastlab anomaliyali boshlangan, keyin esa keyinchalik o'zini “qutqarib” (rescue) normallashtirgan embrionlarni farqlashga, hamda (ii) ushbu xromosomalardan biri ona tomondan, boshqasi esa ota tomondan kelgan-kelmaganini aniqlashga yordam beradi. Embrionlarda ushbu testni bajarish uchun tayyorlov (setup) tadqiqoti zarur. Trizomiya yoki monosomiyadan “rescue” embrion rivojlanishining aynan qaysi bosqichida sodir bo'lishi aniq ma'lum emas. Shu sababli ehtimol past bo'lsa-da, biz bu testni o'tkazishni tavsiya qilamiz. IVF jarayonida ushbu testni o'tkazishni istamagan oilalarda, agar homiladorlik yuz bersa, prenatal diagnostika (amniosentez yoki xorion villus namunasi olish — CVS orqali) qat'iy tavsiya etiladi va o'sha paytda UPD testi ham albatta bajarilishi kerak.

PGT-SR (Strukturaviy qayta tuzilishlarni tekshirish): Ushbu test muvozanatlangan translokatsiya yoki inversiya tashuvchisi bo'lgan shaxslarda embrionlarda yuzaga kelishi mumkin bo'lgan kichik xromosomal yo'qotishlar va qo'shimchalarni baholash uchun o'tkaziladi. Agar ota-onadan birida xromosomalarning strukturaviy o'zgarishi mavjud bo'lsa, birinchi navbatda aynan ushbu test tavsiya etiladi.

Kombinatsiyalangan PGT (Monogen kasallik testi va aneuploidiya skriningi): Bu yondashuvda ham xromosomal anomaliyalar, hamda oilada xavf tug'diradigan monogen kasallik(lar) skriningi qilinadi. Xromosomal buzilishlar IVF sikllarining istalgan bosqichida paydo bo'lishi mumkin. Tabiiy homiladorliklarda ba'zan o'z-o'zidan bartaraf bo'lib ketishi mumkin bo'lgan ayrim xromosomal o'zgarishlar IVF homiladorliklarida embrionlarda saqlanib qolishi mumkin. Agar oilada bir genli (monogen) kasallik xavfi mavjud bo'lsa, bu xavf yuqoriroq bo'lgani uchun, avvalo embrionlar shu holat bo'yicha tekshiriladi (PGT-M). Keyin esa monogen kasallikni tashimaydigan, ya'ni PGT-M natijasi normal bo'lgan embrionlarda aneuploidiya testi (PGT-A) o'tkaziladi.

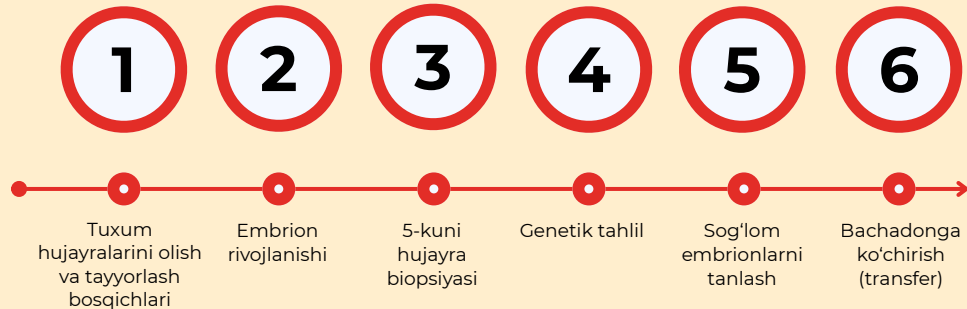
PGT-HLA (HLA tiplash uchun): PPGT-HLA transplantatsiya uchun mos bo'lgan to'qima turiga (HLA mosligiga) ega embrionlarni tanlash imkonini beradi. U, ayniqsa, aka-uka/opa-singil o'rtasida transplantatsiya rejalashtirilgan holatlarda qo'llaniladi — ya'ni oilada allaqachon kasallikka chalingan bola mavjud bo'lsa, unga to'qima jihatdan mos embrionni tanlash maqsadida ishlatiladi.

PGT-M-HLA: PGT-M-HLA — bir vaqtning o'zida ham (i) oilada xavf tug'diradigan monogen kasallik(lar)ni, ham (ii) HLA tiplashni tekshirish imkonini beradigan maxsus testdir. Ushbu testda avvalo oilaviy (irsiy) kasallik bo'yicha PGT-M o'tkaziladi va kasallikni tashimaydigan embrionlar orasidan HLA jihatdan mos bo'lgan embrion tanlab olinadi.

Preimplantatsion Genetik Test (PGT) qanday amalga oshiriladi?

Jarayon qanday ishlaydi?

Preimplantatsion Genetik Test (PGT) odatda quyidagi bosqichlarni o'z ichiga oladigan jarayondir:



Inson uchun Sog'liq,
Sog'liq uchun Ilm!